



Ebstein-Anomalie der Trikuspidalklappe

Nicole Nagdyman (München), Johanna Hummel (Freiburg), Michael Steinmetz (Göttingen), Peter Murin (Berlin), Julie Cleuziou (München)

Beschlossen vom Vorstand der Deutschen Gesellschaft für Pädiatrische Kardiologie und Angeborene Herzfehler am 12.05.2021

1. Geltungsbereich

Neugeborene, Säuglinge, Kinder, Jugendliche und Erwachsene mit Ebstein-Anomalie

2. Methodik

Die Konsensfindung in der Leitlinienkommission erfolgte nach eingehender Literaturrecherche in einem zweistufigen Delphi-Verfahren:

1. schriftlich per E-Mail-Umlauf
2. mündliche Konsentierung im strukturierten Gruppenprozess.

Handlungsempfehlungen wurden soweit möglich in vier Empfehlungsgrade eingeteilt (Tab. 1).

Tabelle 1: Beschreibung der Empfehlungsgrade

Formulierung	Empfehlungsgrad	Farbliche Markierung
Soll	Starke Empfehlung	Grün
Sollte	Empfehlung	Gelb
Kann erwogen werden	Empfehlung offen	Grau
Soll nicht / sollte nicht	Nicht empfohlen	Rot

Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird im gesamten Text auf die zusätzliche Formulierung der weiblichen Form verzichtet. Wir möchten deshalb darauf hinweisen, dass die ausschließliche Verwendung der männlichen Form explizit als geschlechtsunabhängig verstanden werden soll.

2.1 Abkürzungen

aRV	=	atrialisierter Anteil des rechten Ventrikels
ASD II	=	Atrialer Septum secundum Defekt
AV-Klappe	=	Atrioventrikuläre Klappe
BNP	=	Brain Natriuretic Peptid
cc-TGA	=	kongenital korrigierte Transposition der großen Gefäße
EA	=	Ebstein Anomalie
fRV	=	funktionell rechter Ventrikel
KOF	=	Körperoberfläche
LA	=	linkes Atrium
LL	=	Leitlinie
LV	=	linker Ventrikel
MRT	=	Magnetresonanztomographie
MYH7	=	Gen kodiert die Beta-Myosin-Schwerkette (Hauptbestandteil der Dicken Filamente der Herzmuskulatur)
NT-pro BNP	=	N-terminales pro brain natriuretic peptide
PFO	=	Persistierendes Foramen ovale
RV	=	rechter Ventrikel
RVOT	=	rechtsventrikulärer Ausflußtrakt
TK	=	Trikuspidalklappe
TKE	=	Trikuspidalklappenersatz
TKR	=	Trikuspidalklappenrekonstruktion
TPM1	=	Gen kodiert für die alpha Kette des humanen Tropomyosins
UVH	=	Univentrikuläres Herz
VSD	=	Ventrikelseptumdefekt

3. Definition

Die Ebstein-Anomalie (EA) der Trikuspidalklappe ist nach ihrem Erstbeschreiber Wilhelm Ebstein (1836 – 1912) benannt¹. Morphologisches Hauptkriterium ist die Verlagerung des Trikuspidalklappenschlusses nach apikal. Während das anteriore Trikuspidalklappensegel unverändert am atrioventrikulären Übergang ansetzt, sind das septale, aber auch das posteriore in unterschiedlichem Ausmaß zur Ventrikelspitze hin verlagert.

Durch die Verlagerung der Trikuspidalklappen-Schlussebene in den Ventrikel entsteht eine Zweiteilung der rechten Herzkammer: oberhalb der verlagerten Trikuspidalklappe entsteht ein atrialisierter Anteil des rechten Ventrikels (aRV) und unterhalb der „echte“ funktionelle rechte Ventrikel (fRV)²⁻⁶. Letzterer wird durch die Verlagerung der Trikuspidalklappe funktionell in Richtung Ausflusstrakt verlagert⁷. Obwohl die Verlagerung der Trikuspidalklappe eigentlich mit einer Verkleinerung des effektiven Ventrikelvolumens einhergehen müsste, überwiegt aber der Effekt der Klappeninsuffizienz und der funktionelle RV ist meist gegenüber der Norm vergrößert², der Trikuspidalklappenring ist häufig dilatiert. Da sich Myokard und AV-Klappe aus derselben embryologischen Anlage entwickeln, besteht bei der EA eine fehlende oder unvollständige intrauterine Separation der Klappensegel von der Ventrikelwand mit multiplen Adhäsionen^{8, 9}. Das anteriore Trikuspidalklappensegel kann abnormale Fenestrationsen und ein sogenanntes „Tethering“ an der rechten Kammer aufweisen.

Die Verlagerung des septalen Trikuspidalklappensegels ist mit einer Diskontinuität des zentralen fibrösen Herzskeletts und des septalen atrioventrikulären Rings und somit direkten muskulären atrioventrikulären Verbindungen assoziiert. Damit besteht ein potentiell Substrat für akzessorische atrioventrikuläre Leitungsbahnen mit ventrikulären Präexzitationen. Die Prävalenz einer Präexzitation bzw. eines Wolff-Parkinson-White-Syndroms (Rhythmusstörung ausgelöst durch eine kreisende Erregung zwischen Vorhof und Herzkammer über eine akzessorische Leitungsbahn) wird bei der EA mit bis zu 44% angegeben¹⁰. Ferner besteht durch die Vorhofdilatation ein erhöhtes Risiko für das Auftreten von atrialen Tachyarrhythmien (Vorhofflattern und Vorhofflimmern), dies insbesondere bei Jugendlichen und Erwachsenen.

Ein besonderes Merkmal der EA ist die ausgesprochene altersunabhängige Variabilität der morphologischen und funktionellen Veränderungen.

4. Epidemiologie

Die EA der Trikuspidalklappe ist eine seltene angeborene Herzerkrankung mit einer Inzidenz von 0.3 – 0.5% aller Erkrankten mit angeborenen Herzfehlern¹¹. Das Geschlechterverhältnis männlich/weiblich ist ausgeglichen^{12, 13}.

Genetische Faktoren spielen in der Pathogenese der Erkrankung eine Rolle, wobei Patienten mit familiärer Belastung durch angeborene Herzfehler häufiger betroffen sind¹⁴. Ein genetisches Screening ist zum aktuellen Zeitpunkt nicht sinnvoll, da bislang nur wenige genetische Mutationen in Assoziation mit der EA nachgewiesen werden konnten^{15, 16}.

Typische assoziierte Läsionen:

- Häufigste assoziierte Fehlbildung ist ein Shunt auf Vorhofebene: ASD II oder PFO. Ein Rechts-Links-Shunt über den Vorhofseptumdefekt kann eine Zyanose verursachen.
- Bei erwachsenen Patienten sind diese Defekte mögliche Ursachen für das Auftreten von paradoxen Embolien¹⁷.
- Bis zu 44% der Patienten haben eine (oder mehrere) akzessorische Leitungsbahn(en) mit einem erhöhten Risiko für das Auftreten von Tachykardien
- Anatomische oder funktionelle RVOT Obstruktionen
- Ventrikelseptumdefekte
- Non-Compaction Kardiomyopathie (kann assoziiert sein mit MYH7 und TPM1 Mutationen^{15, 16}).

5. Pathophysiologie, Hämodynamik

Die Hämodynamik ist vor allem vom Ausmaß der morphologischen Veränderung geprägt. Die Trikuspidalinsuffizienz und ein Links-Rechts-Shunt auf Vorhofebene führen zur Volumenbelastung des rechten Ventrikels. Sie selbst, aber auch die morphologische Anomalie an sich führen zur Funktionseinschränkung des RV und schließlich zu einer Reduktion des transpulmonalen Nettovorwärtsflusses. Ein Rechts-Links-Shunt über den Vorhofseptumdefekt kann eine Zyanose verursachen.

Im Neugeborenenalter kann es in besonders schweren Fällen mit sehr dysfunktionalem rechtem Ventrikel wegen des postnatal erhöhten Lungengefäßwiderstands zur sog. funktionellen oder passageren Pulmonalatresie mit duktusabhängiger Lungenperfusion kommen (s. Abb.3).

Definition und Pathophysiologie

- Morphologisches Hauptkriterium ist die Verlagerung des Trikuspidalklappenschlusses nach apikal; oberhalb der verlagerten Trikuspidalklappe entsteht ein atrialisierter Anteil des rechten Ventrikels (aRV) und unterhalb der „echte“ funktionelle rechte Ventrikel (fRV).
- Die resultierende Trikuspidalinsuffizienz und ein Links-Rechts-Shunt auf Vorhofebene führen zur Volumenbelastung des meist vergrößerten rechten Ventrikels (fRV).
- Ein Rechts-Links-Shunt über den Vorhofseptumdefekt kann eine Zyanose verursachen.
- Bis zu 44% der Patienten haben eine (oder mehrere) akzessorische Leitungsbahnen mit einem erhöhten Risiko für das Auftreten von Tachykardien.
- Ein besonderes Merkmal der Ebstein Anomalie ist die ausgesprochen altersunabhängige Variabilität der morphologischen und funktionellen Veränderungen.

6. Körperliche Befunde und Leitsymptome

Generell gilt, dass die Kinder mit morphologisch schwerwiegenderen Formen früher und oft bereits im Neugeborenenalter symptomatisch werden. Das Leitsymptom der „neonatalen EA“ ist die zentrale Zyanose, die von unterschiedlichem Schweregrad ist und von hämodynamischer Instabilität begleitet sein kann^{18, 19}. Kleinkinder (< 2 Jahre) werden am häufigsten mit den Zeichen der Herzinsuffizienz auffällig. Bei Schulkindern erfolgt die Diagnose häufig wegen eines uncharakteristischen Herzgeräusches. Jugendliche und Erwachsene präsentieren sich eher mit Tachyarrhythmien^{12, 20}. Im Vergleich zu anderen Herzfehlern treten tachykarde Herzrhythmusstörungen bei Kindern und Jugendlichen mit einer EA deutlich häufiger auf. Auch subjektiv symptomfreie Patienten weisen häufig eine Einschränkung der objektiven körperlichen Belastbarkeit auf^{21, 22}.

7. Diagnostik

7.1 Zielsetzungen

Ziel der Diagnostik ist die exakte Beschreibung der Anatomie und Hämodynamik und bei älteren Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen die Objektivierung der körperlichen Belastbarkeit zur Planung des weiteren Vorgehens.

7.2 Bewertung der diagnostischen Verfahren

7.2.1. Echokardiographie

Die Echokardiographie ist die Methode der Wahl zur morphologisch exakten Diagnose der EA²³⁻²⁶. Folgende anatomische und funktionelle Befunde sollen erhoben werden:

- Nachweis der Verlagerung der Anheftung des septalen und posterioren Trikuspidalklappensegels nach apikal im 4-Kammer Blick ($>8 \text{ mm/m}^2$ zur septalen Insertion des anterioren Mitralklappensegels)²⁴
- Beurteilung der Mobilität des anterioren Segels und der Schwere des „Tetherings“
- Qualitativ visuelle Einschätzung der Trikuspidalklappeninsuffizienz im Farbdoppler (parasternale kurze Achse und 4-Kammerblick) in den Gradierungsstufen mild, moderat und schwer. Es gibt keinen spezifischen Parameter zur Quantifizierung der Graduierungsstufen.
- Morphologie, Größe und Funktion des RA, aRV und fRV, sowie des LA und LV
- Ausschluss oder Nachweis eines ASD II / PFO (ggf. Kontrastecho)
- Ausschluss oder Nachweis assoziierter Herzfehler
- Beurteilung der Größe und Funktion des linken Ventrikels sowie Beurteilung von Mitralklappen- und Aortenklappen
- Dokumentation des Flusses über die Pulmonalklappe

Für das neonatale (und fetale) Alter ist eine Unterscheidung in 4 Schweregrade anwendbar, bezeichnet als Great Ormond Street Score¹⁸:

In einem 4-Kammerblick wird enddiastolisch die Fläche oberhalb der Trikuspidalklappe (rechter Vorhof und aRV) planimetriert und durch die Summe der Flächen von fRV, linkem

Vorhof und linkem Ventrikel geteilt. Ist der Flächen-Quotient $(RA + aRV) / (fRV + LV + LA) < 0.5$ so liegt Schweregrad I vor (milde Form), zwischen 0.5 und 0.99 Schweregrad II (moderate Form), 1 bis 1.49 Schweregrad III (ausgeprägte Form) und >1.5 Schweregrad IV (schwere Form). (Abb.1)

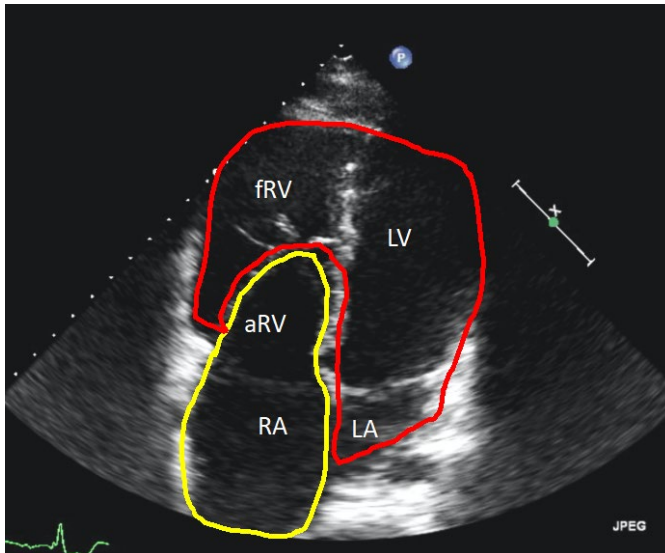


Abb.1: Bewertung des Schweregrades der EA bei Neugeborenen (und Feten) nach dem Great Ormond Street Score¹⁸: $(RA + aRV) / (fRV + LV + LA)$
(Echokardiographie im 4 Kammerblick mit Planimetrie der o.g. Herzhöhlen: gelbe Kontur = RA + aRV, rote Kontur = fRV+LV+LA. RA: rechtes Atrium, aRV: atrialisierter rechter Ventrikel, RV: rechter Ventrikel, LA: linker Vorhof, LV: linker Ventrikel)

7.2.2. EKG

Bei den meisten Patienten mit EA finden sich EKG-Auffälligkeiten. Die P-Welle ist durch die Dilatation des rechten Vorhofs verbreitert, die PQ-Zeit ist häufiger verlängert als Ausdruck der rechtsatrialen Vergrößerung, sofern keine Präexzitation vorliegt. Häufig besteht ein inkompletter oder kompletter Rechtsschenkelblock. Besteht kein Rechtsschenkelblock, sollte an eine Präexzitation aufgrund einer akzessorischen Leitungsbahn gedacht werden. Dabei ist zu beachten, dass eine Präexzitation nur intermittierend auftreten kann. Es besteht eine Neigung zu supraventrikulären Tachykardien.

Nur bei der Hälfte der Patienten mit akzessorischer Leitungsbahn kommt es vor dem 20. Lebensjahr zur ersten tachykarden Episode²⁷. Tachyarrhythmien tragen bei erwachsenen Patienten mit EA wesentlich zur Morbidität bei²⁸.

7.2.3. Röntgen-Thorax

Eine Röntgenaufnahme des Thorax ist für die Diagnosestellung entbehrlich, kann aber zur Verlaufsbeurteilung der Herzgröße hilfreich sein. Bei herzinsuffizienten Patienten ist die vergrößerte Herzsilhouette durch den großen rechten Vorhof bzw. ein Herz-Thoraxquotient $> 0,5$ charakteristisch. Bei ausgeprägter Zyanose sowie vor allen therapeutischen Maßnahmen wird ein Röntgen-Thorax-Bild empfohlen.

7.2.4. Kardiale Schichtbilddiagnostik: MRT/CT

Die kardiale MRT ist zur erweiterten Diagnosesicherung sinnvoll und wird zur Therapieplanung empfohlen.

Auch hier gilt als Diagnosekriterium ein Versatz des septalen Trikuspidalklappensegels um $\geq 8 \text{ mm/m}^2 \text{ KOF}$ im 4 Kammerblick als beweisend für eine EA. Zudem können assoziierte Pathologien gut dargestellt werden. Die Indikation zur kardialen MRT sollte bei Neonaten und Säuglingen kritisch überdacht werden, da bei diesen Patienten eine Narkose erforderlich werden kann.

Die MRT ermöglicht eine detaillierte volumetrische Evaluation der RV-Funktion des aRV, fRV, RA und zeigt, dass der fRV i.d.R. über die Norm dilatiert ist, während er in der Echokardiographie oft eher verkleinert erscheint²⁹. Die Abbildung 2 zeigt zwei unterschiedlich schwere Ausprägungen der EA im 4-Kammerblick im MRT.

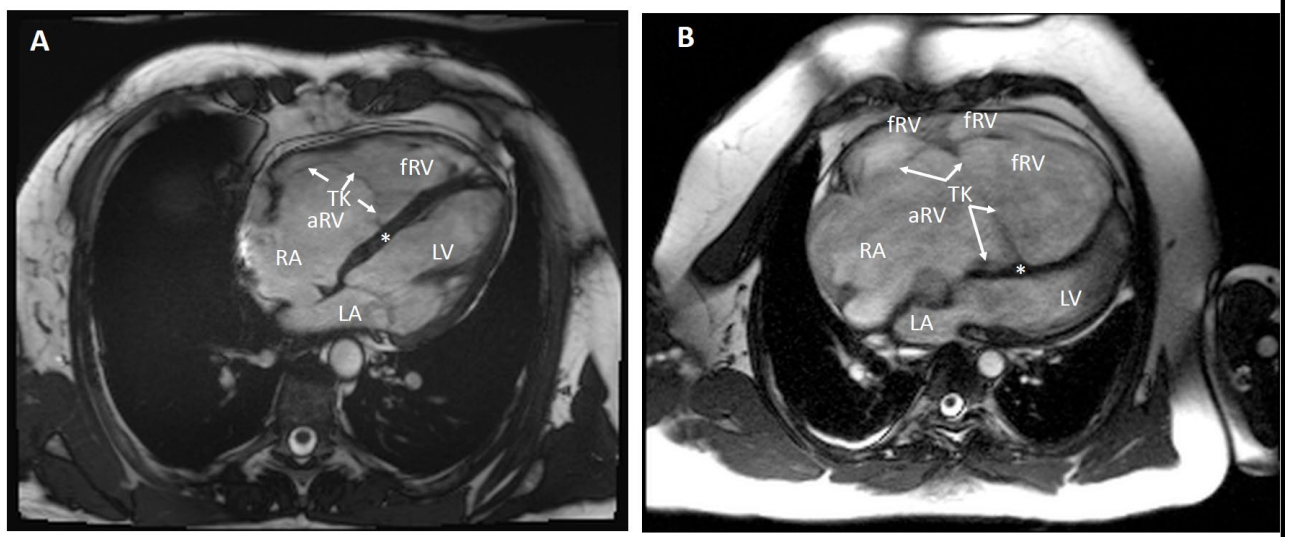


Abb. 2: MRT des Herzens im 4 Kammerblick bei zwei erwachsenen Patienten mit EA

A: Milde Form mit kleinem fRV und geringem Versatz des septalen Trikuspidalklappensegels nach apikal (*). B: Ausgeprägte Form mit dilatiertem fRV, aRV und RA sowie kleinem LA und großem Versatz des septalen Trikuspidalklappensegels (*). [LA= linker Vorhof, LV= linker Ventrikel, RA=

rechter Vorhof, aRV= atrialisierter rechter Ventrikel, fRV= funktionieller rechter Ventrikel, TK= Trikuspidalklappe]

Zudem kann anhand verschiedener systolischer und diastolischer Funktionsparameter, sog. „Imaging Biomarkers“, eine Risikostratifizierung durchgeführt werden. Von prognostischer Bedeutung für das Auftreten schwerer kardialer Komplikationen sind der R/L-Volumenindex oder die RV/LV-Volumenratio, eine Abnahme des enddiastolischen LV-Volumens, das Ausmaß der Verlagerung des septalen Trikuspidalklappensegels im Verhältnis zur Septumlänge, ein verminderter antegrader Fluss durch die Pulmonalarterie³⁰⁻³³. Die genannten Parameter sollten bei der Therapieentscheidung einbezogen werden. Eine Computertomographie ist für die initiale Diagnosestellung entbehrlich. Sie wird in Einzelfällen zur Planung chirurgischer Eingriffe eingesetzt, und hierbei vor allem vor Revisionseingriffen.

7.2.5. Pulsyoxymetrie

Die initiale pulsoxymetrische Überwachung ist bei allen intrauterin oder neonatal diagnostizierten Patienten obligat. Die Bestimmung der pulsoxymetrischen Sauerstoffsättigung soll im Rahmen jeder Kontrolluntersuchung primär unter Ruhebedingungen durchgeführt werden. Bei älteren Kindern/Jugendlichen und Erwachsenen sollte dies auch unter Belastung erfolgen, da ein Rechts-Links-Shunt Vorhofebene auch nur unter Belastung auftreten kann.

7.2.6. Labordiagnostik

Laborchemische Bestimmungen von Blutbild, klinischer Chemie inkl. BNP oder NT-pro-BNP sind zur Schweregradeinschätzung von Herzinsuffizienz³⁴ und Verlaufsbeurteilung sinnvoll. Im Falle einer schweren Herzinsuffizienz sollten die Laborwerte entsprechend der LL Herzinsuffizienz ergänzt werden.

Ein erhöhter Hämoglobingehalt und Hämatokrit können einen Hinweis auf die Schwere einer Zyanose geben.

7.2.7. Herzkatheter und elektrophysiologische Untersuchung

Eine Herzkatheteruntersuchung zur Diagnosesicherung ist nicht indiziert³⁵. Zur Operationsplanung kann sie jedoch erforderlich werden. Bei Männern > 40 Jahre, postmenopausalen Frauen sowie Patienten mit einem erhöhten Risiko für das Vorliegen

einer koronaren Herzerkrankung ist präoperativ eine selektive angiographische Darstellung der Koronargefäße erforderlich³⁶. Wird bei der Operation die zusätzliche Anlage einer partiellen cavopulmonalen Anastomose erwogen, ist die präoperative Bestimmung des pulmonalarteriellen Drucks bzw. Widerstandes erforderlich.

Bei Vorliegen einer Präexzitation im EKG oder dokumentierten Tachyarrhythmien soll – bei einem Körpergewicht von > 15 kg - eine präoperative elektrophysiologische Untersuchung durchgeführt werden³⁷. Bei Nachweis einer akzessorischen Leitungsbahn wird diese meist in gleicher Sitzung therapiert (siehe unten). (Siehe DGPK-Leitlinie Tachykarde Herzrhythmusstörungen)

7.2.8. Spiroergometrische Belastung

Die Spiroergometrie dient der Objektivierung der Belastbarkeit und soll ab dem Schulalter regelmäßig durchgeführt werden. Sie ist ein wichtiger Bestandteil der Therapieplanung.

Die absolute körperliche Belastbarkeit ist bei Patienten mit EA im Vergleich zu herzgesunden Menschen oft reduziert³⁸, so dass insbesondere die relative Änderung zur Voruntersuchung zu beachten ist. Eine standardisierte Spiroergometrie soll daher im Intervall von 1-3 Jahren bzw. bei klinischer Verschlechterung früher erfolgen.

Spiroergometrie-Parameter, die für die Indikationsstellung zur weiteren interventionellen oder chirurgischen Therapie herangezogen werden sollten, sind:

- Sauerstoffaufnahme (VO_2 max und an der ventilatorischen Schwelle)
- CO_2 Equivalent (VE/VCO_2 max und an der ventilatorischen Schwelle)
- Leistung (Watt)
- Sauerstoffsättigung in Ruhe und unter Belastung
- Auftreten von Herzrhythmusstörungen
- paradoxe Blutdruckreaktion

Eine Operation scheint eine weitere Abnahme der Leistungsfähigkeit zu verzögern³⁹. Bei der überwiegenden Anzahl der Patienten tritt nach der chirurgischen Intervention (verschiedene Verfahren) sogar eine objektive Verbesserung der körperlichen Leistungsfähigkeit auf^{22, 40-42}.

7.2.9. Fetale Bildgebung (Echokardiographie, fetale Kardio-MRT)

Die Feten präsentieren sich in der Regel mit einer kardialen Vergrößerung durch rechtsventrikuläre Dilatation, typischerweise mit einer Trikuspidalklappeninsuffizienz


verbunden. Die meisten Feten tolerieren die EA gut, da die linksventrikuläre Funktion meistens normal ist. Dennoch gibt es seltene Fälle mit Entwicklung eines fetalen Hydrops, die mit einer sehr schlechten Prognose assoziiert sind. Eine ausgeprägte pränatale Pulmonalklappeninsuffizienz, retrograde Duktus-Perfusion oder fehlender antegrader pulmonalarterieller Fluss sind Risikofaktoren für eine erhöhte perinatale Mortalität.

Wichtig ist die Beurteilung des rechtsventrikulären Ausflusstraktes, da im Falle einer duktusabhängigen Lungenperfusion, sofort die Therapie mit Prostaglandinen einzuleiten ist. Die Entbindung eines Neugeborenen mit pränatal diagnostizierter Ebstein Anomalie sollte in einer Klinik mit angeschlossenenem kinderkardiologischem Zentrum erfolgen.


Eine fetale Kardio-MRT Untersuchung kann in ausgewählten Fällen und spezialisierten Zentren bei erschwerten Schallbedingung (ungünstige Kindslage, Adipositas der Mutter u.a.) die Diagnostik bei fetaler Ebstein Anomalie und insbesondere bei assoziiertem komplexem Herzfehler ergänzen^{43, 44}.

7.3 Differenzialdiagnosen

Zyanotische Herzfehler, insbesondere Pulmonalatresie mit intaktem Ventrikelseptum, kongenitale Trikuspidalklappendysplasie oder -insuffizienz anderer Genese, idiopathische Dilatation des rechten Vorhofs (Giant right atrium), Arrhythmogene Rechtsventrikuläre Cardiomyopathie (ARVC), Uhl'sche Anomalie (RV Dilatation, fehlende apikale Trabekularisierung, hypokinetisches, ausgedünntes RV Myokard).

Empfehlung 1: Leitlinie Ebstein Anomalie		 DGPK
Diagnostik		
Die Entbindung eines Neugeborenen mit pränatal diagnostizierter Ebstein Anomalie sollte in einer Klinik mit angeschlossenem kinderkardiologischem Zentrum erfolgen.		
Bei postnataler Diagnose eines Neugeborenen mit Ebstein Anomalie sollte eine Verlegung in ein kinderkardiologisches Zentrum erfolgen.		
Die pulsoxymetrische Überwachung soll bei allen intrauterin oder neonatal diagnostizierten Patienten erfolgen.		
Eine fetale Kardio-MRT kann bei ausgeprägten Verlaufsformen die pränatale Diagnostik ergänzen.		

Eine Herzkatheteruntersuchung zur Diagnosesicherung ist nicht indiziert.	
Vor chirurgischer Behandlung soll ergänzend zur Echokardiographie eine weiterführende bildgebende Diagnostik (präferentiell eine Kardio-MRT) erfolgen.	
Die Bestimmung der pulsoximetrischen Sauerstoffsättigung soll im Rahmen jeder Kontrolluntersuchung primär unter Ruhebedingungen durchgeführt werden.	
Bei Vorliegen einer Präexzitation im EKG oder dokumentierten Tachyarrhythmien soll (bei > 15kg KG) eine präoperative elektrophysiologische Untersuchung – mit Option auf eine Ablationsbehandlung – durchgeführt werden.	
Die Spiroergometrie dient der Objektivierung der Belastbarkeit und soll ab dem Schulalter regelmäßig durchgeführt werden.	
Die kardiale MRT sollte zur erweiterten Diagnostik durchgeführt werden.	

Kernaussage 2: Leitlinie Ebstein Anomalie	
Diagnostik	
<ul style="list-style-type: none"> Die Echokardiographie ist die Methode der Wahl zur morphologisch exakten Diagnose der Ebstein Anomalie. Die MRT ist die bevorzugte ergänzende bildgebende Methode und ermöglicht eine detaillierte volumetrische Evaluation der RV-Funktion sowie anhand systolischer und diastolischer Funktionsparameter eine Risikostratifizierung. 	

8. Therapie

8.1 Grundsätze / Ziele / Strategien der Behandlung

Die überwiegende Mehrheit der Patienten mit Ebstein Anomalie wird im Laufe ihres Lebens eine Operation benötigen. Im Gegensatz zu vielen anderen angeborenen Herzfehlern gibt es bei der EA aufgrund der Seltenheit der Erkrankung und der ausgeprägten Variabilität der Befunde keine Evidenz-basierten einheitlichen Behandlungsstrategien, vor allem die Frage nach dem optimalen Zeitpunkt für eine Operation wird kontrovers diskutiert.

Zeitpunkt des Auftretens von, klinischer Zustand und Alter des Patienten sowie assoziierte Anomalien spielen für die Planung der Therapie eine entscheidende Rolle.

Ein weiterer wichtiger Aspekt ist die Erfahrung einer herzchirurgischen Abteilung mit der operativen Therapie der EA, da hiervon Operationsergebnisse und Letalität abhängig sind. Aktuell wird die operative Therapie bei Patienten mit schwerer Trikuspidalklappeninsuffizienz empfohlen, die symptomatisch sind oder eine Verschlechterung ihrer objektiven körperlichen Belastbarkeit aufweisen.

Für die Behandlung von Patienten mit schwerer Trikuspidalklappeninsuffizienz, die asymptomatisch sind, existieren keine zuverlässigen Daten. Daher lassen sich keine allgemeinen Therapieempfehlungen aussprechen. Progressive Rechtsherzdilatation oder Abnahme der Pumpfunktion des rechten Ventrikels trotz fehlender Symptome, eine Zyanose oder neu aufgetretene Tachyarrhythmien oder eine Kombination davon stellen ggf. auch bei asymptomatischen Patienten eine Operationsindikation dar.

Es zeichnet sich ein Trend zu einer Operationsindikation im frühen Kindesalter ab, um die rechtsventrikuläre Funktion zu erhalten⁴⁵.

Prinzipiell sollte eine biventrikuläre Korrektur angestrebt werden. Im Falle fortgeschrittener Symptome mit eingeschränkter rechtsventrikulärer Funktion und signifikanter rechtsventrikulärer Vergrößerung kann eine sogenannte „1,5 Kammerherz“ Operation überdacht werden. Hierbei wird ein Teil des Blutvolumens direkt über eine bidirektionale cavopulmonale Anastomose am vergrößerten, dysfunktionalen rechten Ventrikel vorbeigeleitet und entlastet somit den rechten Ventrikel^{46, 47}.

Eine intraoperative Behandlung der Tachyarrhythmien ist möglich⁴⁸, verlängert jedoch die Operationszeiten. Akzessorische Leitungsbahnen sollen möglichst präoperativ im Rahmen einer katheterinterventionellen elektrophysiologischen Eingriffs mittels Ablation behandelt werden.

Die operative Therapie wird empfohlen:

- Bei symptomatischen Patienten mit schwerer Trikuspidalklappeninsuffizienz
- Bei Patienten mit schwerer Trikuspidalklappeninsuffizienz und Verschlechterung der objektiven körperlichen Belastbarkeit

Bei asymptomatischen Patienten mit schwerer Trikuspidalklappen-insuffizienz sollte bei folgenden Befunden eine Operation erwogen werden:

- progressive Rechtsherzdilatation
- Verschlechterung der systolischen RV-Funktion
- Neu aufgetretene Tachyarrhythmien
- Progrediente Zyanose

8.2 Feten

Schwere Formen der EA mit Pulmonalinsuffizienz können intrauterin einen hämodynamisch relevanten zirkulären Shunt mit Linksherzinsuffizienz und Hydrops entwickeln. In diesen Fällen kann ein Therapieversuch mit nichtsteroidalen Antiphlogistika erwogen werden, um den Duktus zu verkleinern⁴⁹.

8.3 Neugeborene

Kritisch kranke Neugeborene mit EA, die postnatal keinen ausreichenden antegraden pulmonalen Blutfluss zeigen, sind duktusabhängig und benötigen Prostaglandin E1 i.v.^{50, 51}. Es kann mitunter 2-4 Wochen in Anspruch nehmen, bis der pulmonale Gefäßwiderstand soweit abgefallen ist, dass sich ein ausreichender antegrader pulmonaler Blutfluss entwickelt hat. Kommt es zu einer Stabilisierung der hämodynamischen Situation, lässt sich eine Operation in der Neonatalperiode vermeiden.

Gelingt mit Prostaglandin keine ausreichende Regulierung des pulmonalen Blutflusses, kann durch eine Intervention (Duktusstent)⁵² oder Operation (systemisch-pulmonaler Shunt) der pulmonale Blutfluss optimiert werden. Indikationen für eine Operation eines symptomatischen Neugeborenen beinhalten:

- Schwere Zyanose
- Great Ormond Street Score 3 oder 4 mit milder Zyanose
- hochgradige Trikuspidalklappeninsuffizienz
- Herz-Thorax-Quotient $> 80\%$ ⁵³.

Im Falle einer zusätzlichen Pulmonalklappeninsuffizienz bei schwerer Trikuspidalklappeninsuffizienz, eingeschränkter rechtsventrikulärer Funktion und offenem Duktus kann es zu der Situation eines sogenannten „zirkulären Shunts“ kommen: dabei kommt es via Duktus arteriosus und insuffizienter Pulmonalklappe zu einem retrograden Shunt in den rechten Ventrikel und über die Trikuspidalklappeninsuffizienz und einen Vorhofseptumdefekt in den linken Ventrikel. Dies führt zu einer hämodynamisch instabilen Situation mit Hypoxie und vermindertem systemischen kardialen Auswurf¹⁹. In diesem Falle ist zu überlegen, die Prostaglandin E1 Infusion zu reduzieren oder ggf. zu beenden. Kann dadurch die hämodynamische Situation nicht stabilisiert werden, besteht eine dringliche Operationsindikation.

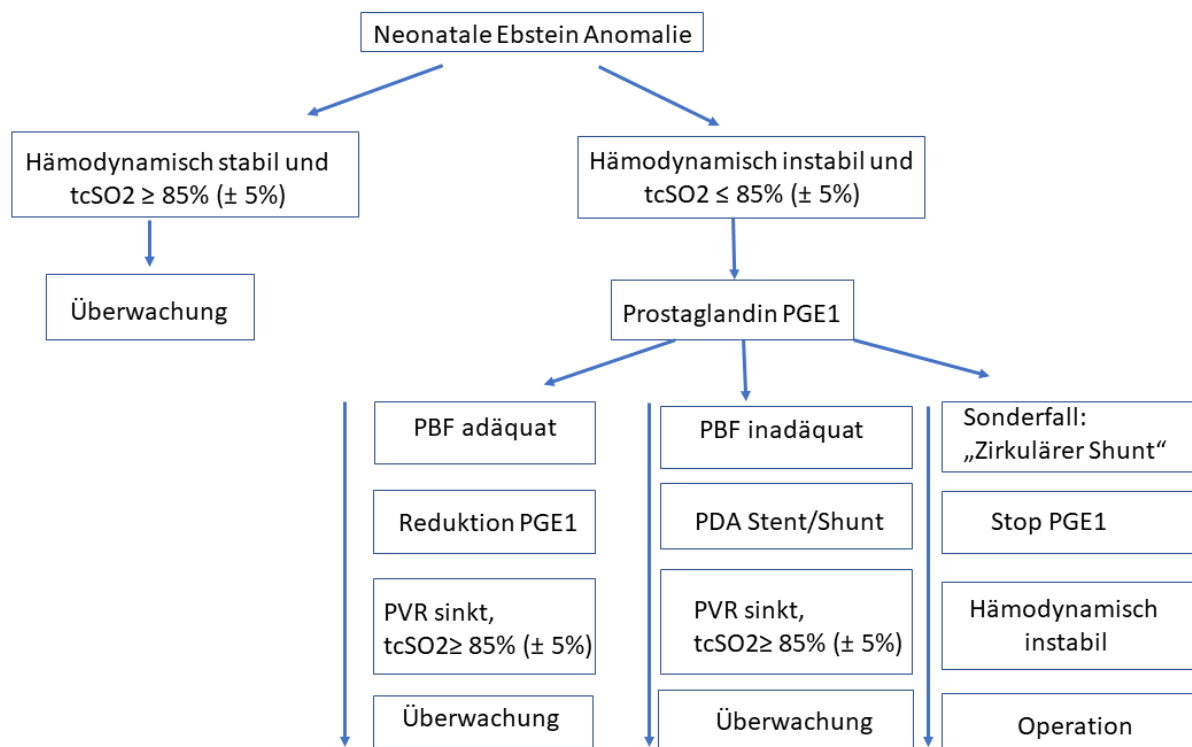


Abb. 3 Management-Algorithmus für neonatale Ebstein Anomalie:

Dargestellt sind klinische Erscheinungsbilder der Ebstein Anomalie in der Neonatalperiode in Abhängigkeit vom pulmonalen Blutfluß (inklusive der seltenen Situation des Zirkulären Shunts). Als hämodynamisch stabil werden Patienten bezeichnet, die weder ekzessiven Katecholaminbedarf,

noch Laktatazidose oder Beatmung aufweisen und eine transkutane Sauerstoffsättigungswerte von $\geq 85\%$ haben. Ein Abfall des pulmonalarteriellen Widerstands kann in der Neonatalperiode mehrere Wochen dauern.

Abkürzungen: PVR, pulmonary vascular resistance/ Lungengefäßwiderstand; PBF, pulmonary blood flow/ pulmonalarterieller Blutfluss, PDA: Persistierender Duktus arteriosus.

8.3.1 Operationen bei Neugeborenen

Wenn eine Operation notwendig ist, gibt es prinzipiell zwei unterschiedliche Ansätze: biventrikulär oder univentrikulär („RV-exclusion approach“).

Der biventrikuläre Weg beinhaltet eine Trikuspidalklappenrekonstruktion, eine rechtsatriale Verkleinerung sowie einen partiellen Verschluss des Vorhofseptumdefektes. Der partielle Verschluss erlaubt einen Rechts-Links-Shunt bei eingeschränkter rechtsventrikulärer Funktion und erhöhtem pulmonalen Gefäßwiderstand. Der postoperative Verlauf ist häufig kompliziert durch einen sekundär offen belassenen Thorax bei eingeschränkter rechtsventrikulärer Funktion, Peritonealdialyse und Beatmung mit Stickstoffmonoxid als pulmonalem Vasodilatator. Die Frühmortalität ist mit 25% sehr hoch⁴⁵.


Ein verminderter pulmonaler Blutfluss durch eine anatomische Pulmonalatresie stellt keine Kontraindikation für eine Trikuspidalklappenrekonstruktion dar⁵⁴. In diesen Fällen stellt ein RV-PA-Conduit eine Option dar¹⁹. Gleiches gilt für den Fall einer zusätzlichen Pulmonalklappeninsuffizienz, welche ein hohes Letalitätsrisiko darstellt⁵⁰.

Das univentrikuläre Konzept wird bei anatomischer Ausflussbahnostruktion oder anderen signifikanten assoziierten Anomalien verfolgt. Diese Operation umfasst den Verschluss des Trikuspidalklappenostiums mit einem fenestrierten Patch, die Resektion des Vorhofseptums und die Anlage eines aortopulmonalen Shunts zur Gewährleistung der Lungendurchblutung (Starnes-Operation)⁵⁵. In der Regel wird der rechte Vorhof verkleinert. Die postoperativen Probleme sind ähnlich wie bei der biventrikulären Korrektur und erfordern in der Regel die Anlage einer Peritonealdialyse sowie postoperativ primär das Belassen eines offenen Thorax. Die anschließenden operativen Schritte zur Fontan-Zirkulation erfolgen gemäß der LL UVH. Die Ergebnisse des univentrikulären Konzeptes liefern in spezialisierten Zentren eine operative Überlebensrate von 80%⁵¹.

8.4. Katheterinterventionelle Behandlung

- Bei kritisch kranken Neonaten mit duktusabhängiger Lungendurchblutung sichert ein Duktusstent den pulmonalen Blutfluss (siehe 8.2).

- Bei Patienten mit valvulärer Pulmonalstenose kann eine perkutane Ballon-valvuloplastie erwogen werden, wenn dadurch eine Operation verschoben oder vermieden werden kann⁵⁶.
- Ein interventioneller ASD-Verschluss kann bei milder Ausprägung der EA mit geringgradiger TI indiziert sein, wenn ein hämodynamisch bedeutsamer Links-Rechts-Shunt vorliegt oder eine paradoxe Embolie aufgetreten ist^{36, 57}. Vor definitivem Verschluss des Defektes ist unbedingt auszuschließen, dass es unter temporärer Ballonokklusion zu einem rechtsatrialen Druckanstieg oder einen Abfall des Herzzeitvolumens kommt.
- Vor Durchführung eines ASD-Verschlusses sollte bei symptomatischen Arrhythmien oder bei Vorliegen einer Präexzitation im EKG eine elektrophysiologische Untersuchung und ggf. eine Ablation erfolgen. Die primäre Erfolgsrate liegt derzeit bei ca. 80% (bei ansonsten Herzgesunden bei 95%) bei einer hohen Rezidivrate bis zu 30% (s. LL Tachykardie Herzrhythmusstörungen).
- Bei systemischem thromboembolischen Ereignis, am ehesten durch eine paradoxe Embolie bedingt, kann ein ASD/PFO- Verschluss erwogen werden. Vor definitivem Verschluss des Defektes ist unbedingt auszuschließen, dass es unter temporärer Ballonokklusion zu einem rechtsatrialen Druckanstieg oder zu einem Abfall des Herzzeitvolumens kommt.
- Bei Patienten mit Rechts-Links-Shunt oder Zyanose unter Belastung ist ein ASD-Verschluss kontraindiziert.
- Patienten mit einer insuffizienten oder stenotischen Bioprothese in Trikuspidalklappenposition können in einer valve-in-valve Prozedur eine Transkatheterklappe erhalten, um einen operativen Klappenwechsel hinauszuzögern ^{58, 59}. Dies betrifft in der Regel EMAH Patienten.

Empfehlung 2: Leitlinie Ebstein-Anomalie	
Katheterinterventionelle Therapie	
Bei milder Ausprägung der Ebstein Anomalie und hämodynamisch bedeutsamen Links-Rechts-Shunt sollte ein interventioneller ASD-Verschluss durchgeführt werden.	
Bei systemischem thromboembolischen Ereignis, am ehesten durch eine paradoxe Embolie bedingt, kann ein ASD/PFO Verschluss erwogen	

werden. Vor definitivem Verschluss des Defektes ist unbedingt auszuschließen, dass es unter temporärer Ballonokklusion zu einem rechtsatrialen Druckanstieg oder zu einem Abfall des Herzzeitvolumens kommt.	
Bei Patienten mit einer insuffizienten oder stenotischen Bioprothese (Trikuspidalklappenposition) sollte eine valve-in-valve Prozedur mit einer Transkatheterklappe erwogen werden.	
Bei Patienten mit Rechts-Links-Shunt oder Zyanose unter Belastung ist ein ASD-Verschluss kontraindiziert.	

8.5 Operative Verfahren

Die chirurgische Behandlung der EA besteht primär aus klappenerhaltenden rekonstruktiven Operationstechniken oder dem Trikuspidalklappenersatz.

Palliative Verfahren zur Verbesserung der Lungendurchblutung sind: aortopulmonaler Shunt, partielle cavo-pulmonale Anastomose (1,5-Kammerherz) sowie totale cavo-pulmonale Anastomose. Die Starnes Operation ist unter Punkt 8.2.1 erläutert.

8.5.1 Rekonstruktive Operationsverfahren

Wann immer möglich wird eine plastische Rekonstruktion der Trikuspidalklappe favorisiert. Im Laufe der Jahrzehnte haben sich unterschiedliche Operations-techniken entwickelt. Hierbei werden unterschiedliche Konzepte verfolgt.

Durch Annähen des großen anterioren Segels an den Trikuspidalklappenring kann die Schließfunktion des Trikuspidalklappenostiums verbessert werden (Monocuspidalisierung der Trikuspidalklappe)^{60, 61}. Andere Autoren haben die an der Ventrikelwand angehefteten Klappensegel mobilisiert und am wahren Annulus angeheftet, sowie den Annulus gerafft^{62, 63}.

Bei der **Cone Rekonstruktion** werden alle Segelanteile umfassend mobilisiert und nur primäre Chordae mit Verbindung zum Apex erhalten. Das so gewonnene Klappengewebe wird im Uhrzeigersinn rotiert, und zu einem Trichter zusammengenäht und an dem wahren Klappenannulus reimplantiert⁶⁴. Dies wird möglich, indem zuvor der atrialisierte Anteil des rechten Ventrikels longitudinal gerafft und dadurch der wahre Annulus auf Normalgröße verkleinert wird. Dabei können bei erwachsenen Patienten Annuloplastie-Ringe zum Einsatz kommen. Dieses Verfahren ist zurzeit die Methode der Wahl unter den rekonstruktiven

Verfahren (Abb.3 und 4).

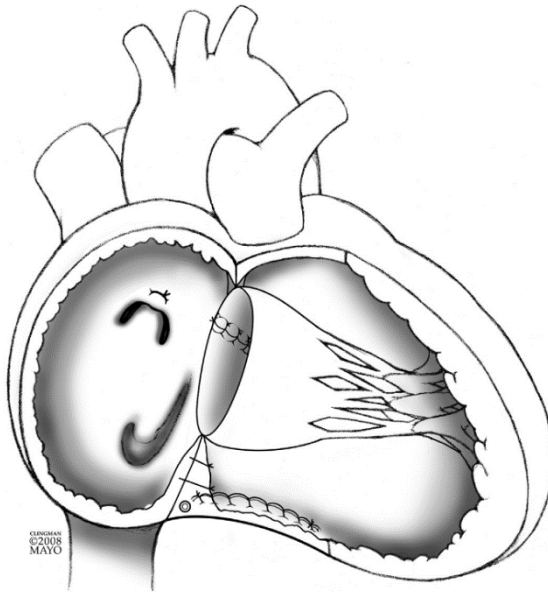


Abb.4 Schematische Darstellung der Cone-OP mit Rekonstruktion der Trikuspidalklappe aus körpereigenem Gewebe

(Aus Dearani J, Bacha E, da Silva JP. Cone Reconstruction of the Tricuspid Valve for Ebstein's Anomaly: Anatomic Repair. J optechstcvs 2008;13:109).

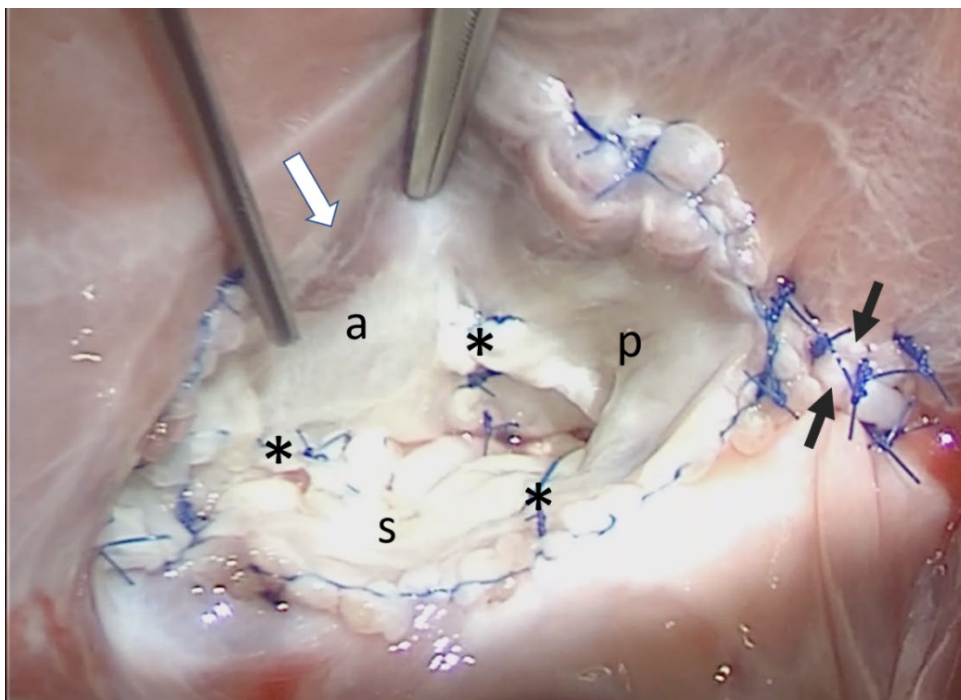


Abb. 5: Chirurgischer Blick in den rechten Vorhof auf die rekonstruierte Trikuspidalklappe

Die radial nach zentral verlaufenden Nähte (*) verbinden anteriores (a), septales (s) und posteriores (p) Segel miteinander, so dass der „Cone“ (die trichterförmige „Tüte“) entsteht. Deutlich sieht man die Reinsertionsnähte am Klappenring, die fast die gesamte Klappe umlaufen. Lediglich zwischen 10 und 12 Uhr, zwischen den beiden chirurgischen Instrumenten, sieht man einen kleinen Anteil der Zirkumferenz, in der das anteriore Segel nicht vom Klappenring gelöst wurde (weißer Pfeil). Am Klappenrand rechts im Bild sind die Nähte der Plikatur des Klappenrings (schwarze Pfeile) gut zu erkennen.

8.5.1.2 1,5-Ventrikel-Korrektur und Fenestrierter ASD / Belassen des PFO

Bei sehr stark eingeschränkter RV-Funktion kann zusätzlich eine bidirektionale obere cavopulmonale Anastomose im Sinne einer 1,5-Ventrikel-Korrektur angelegt werden. Indikationen können folgende sein: Low-cardiac-output Syndrom mit einem Druckverhältnis zwischen dem rechten und linken Vorhof von $>1,5:1$ und Zyanose, residuale Trikuspidalklappenstenose oder unzureichende systolische RV-Funktion mit niedrigem antegradem Fluss über die Pulmonalklappe^{47, 65, 66}.

Als Alternative zur bidirektionalen cavopulmonalen Anastomose bei eingeschränkter RV Funktion kann eine biventrikuläre Korrektur mit partiellem ASD/PFO Verschluss erwogen werden^{64, 66}. Der Defekt auf Vorhofebene fungiert als Überlauf zur Entlastung des rechten Ventrikels und zur Verbesserung der linksventrikulären Füllung.

8.5.2 Trikuspidalklappenersatz

Der Ersatz der Trikuspidalklappe durch eine Bioprothese ist technisch einfacher, schneller und mit einer guten Klappenfunktion durchführbar. Sie kommt daher insbesondere für ältere Erwachsene und für Patienten mit hohem Operationsrisiko in Betracht. Die Funktionsdauer der Klappen ist jedoch begrenzt. Dennoch ist sie auch eine Alternative, wenn eine Rekonstruktion nicht möglich ist, z.B. bei wenig erfolgsversprechender Rekonstruktion, bei nicht ausreichend vorhandenem Klappengewebe, frustriertem Rekonstruktionsversuch oder vorangegangener Trikuspidalklappenrekonstruktion.

Bevorzugt wird ein bioprothetischer Klappenersatz gegenüber einem mechanischen Klappenersatz da es keine lebenslange Antikoagulation mit oralen Antikoagulantien erfordert. Eine frühpostoperative Antikoagulation für 3 Monate wird empfohlen, eine lebenslange Thrombozyten Aggregationshemmung (1- oder 2-fach) sollte durchgeführt werden.

8.5.3 Univentrikuläre Palliation

Die Berichte über Patienten mit EA und univentrikulärer Palliation sind spärlich. Kumar et al. haben 27 Patienten mit EA nach Starnes Operation analysiert, wobei alle innerhalb der ersten 9 Lebenstage operiert wurden⁵¹. Alle Patienten hatten eine duktusabhängige Lungenperfusion, bis auf einen waren alle präoperativ beatmet und 90% benötigten Katecholamine. Die postoperativen Verläufe nach dieser neonatalen Palliation waren kompliziert. Alle Patienten benötigten einen sekundären Thoraxverschluss, 19% sind

während des Krankenhausaufenthaltes verstorben. Reoperationen waren notwendig bei Shuntverschluss (n=1), AV-Block III° (n=1) und Zwerchfellparese (n=1). Der weitere Verlauf war jedoch zufriedenstellend, von den 20 Patienten (74%), die eine Fontan Komplettierung hatten, ist der Langzeitverlauf über 7 Jahre sehr gut.

Empfehlung 3		Leitlinie: Ebstein Anomalie		 DGPK
Initialtherapie / Chirurgische Therapie				
Neugeborene und Säuglinge				
Bei kritisch kranken Neugeborenen ohne suffizienten antegraden pulmonalen Blutfluss soll eine i.v. Prostaglandin E1 Therapie erfolgen, um die pulmonale Perfusion zu gewährleisten.				
Ist die pulmonale Perfusion mit Prostaglandinen nicht ausreichend, soll durch eine Intervention (Duktusstent) oder Operation (aortopulmonaler Shunt) die Lungendurchblutung sichergestellt werden.				
Ein operatives Vorgehen (biventrikuläre oder univentrikuläre Strategie) in der Neonatalperiode soll möglichst vermieden werden.				
Kinder, Jugendliche und Erwachsene				
Eine operative Therapie soll bei symptomatischen Patienten mit schwerer Trikuspidalklappeninsuffizienz, signifikanter Abnahme der objektiven Belastungsfähigkeit, therapierefraktären Herzrhythmusstörungen oder Zyanose erfolgen.				
Asymptomatische Patienten mit schwerer Trikuspidalklappeninsuffizienz und deutlicher oder zunehmender Rechtsherzdilatation und/oder eingeschränkten Funktion sollen eine Operation erhalten.				
Bei Patienten mit stark eingeschränkter RV Funktion sollte zusätzlich eine bidirektionale obere cavo-pulmonale Anastomose im Sinne einer 1,5-Ventrikel-Korrektur angelegt werden.				
Bei Patienten mit einem hohen Operationsrisiko (ältere Patienten mit eingeschränkter rechtsventrikulärer Funktion und ausgeprägter Rechtsherzdilatation) sollte ein Klappenersatz durchgeführt werden.				
Ist ein Klappenersatz erforderlich, sollte ein biologischer Klappenersatz gegenüber einem mechanischen Klappenersatz präferiert werden.				

8.6 Behandlungsergebnisse und Risiken

8.6.1 Frühmortalität, Morbidität

Die 30-Tage Mortalität wird in größeren Studien für die Gesamtkohorte je nach Alter, Risikofaktoren und angewandter Operationstechnik zwischen 0.4-6% angegeben. Neugeborene und junge Säuglinge weisen eine deutlich höhere Sterblichkeit (10-50%) und Morbidität auf⁶⁷⁻⁷⁰.

8.6.2 Postoperative Komplikationen

Typische postoperative Komplikationen nach Trikuspidalklappen Operation sind: Zunahme einer Rest-Trikuspidalklappeninsuffizienz oder Neuauftreten einer Trikuspidalklappeninsuffizienz, biventrikuläre Dysfunktion, residueller atrialer Shunt, AV Blockierungen und tachykarde Herzrhythmusstörungen. Vorhoftachykardien sind die häufigste Spätkomplikation, die sich mit zunehmendem Alter progredient zeigen.

8.6.3 Ergebnisse der rekonstruktiven Verfahren basierend auf dem Prinzip einer monokuspiden Klappe

Die Anwendung von verschiedenen rekonstruktiven Techniken basierend auf dem Prinzip einer monokuspiden Klappe zeigt im Langzeitverlauf zufriedenstellende Ergebnisse in Bezug auf RV-Funktion und körperliche Belastbarkeit^{40, 71}. Historische Studien zeigten eine Frühmortalität bis zu 6 % und ein geschätztes 20-Jahres-Überleben von 71-76%. Die körperliche Belastbarkeit wurde bei 83% der Patienten subjektiv als gut oder sehr gut bewertet (NYHA-Klasse I-II). Präoperative Risikofaktoren für ein schlechteres Outcome waren: eingeschränkte rechts- sowie linksventrikuläre Funktion, Zyanose/hoher Hämatokrit, Trikuspidalklappenersatz, Vorhoffarrhythmien und zusätzliche RVOTO^{72, 73}.

Die Haltbarkeit der rekonstruierten Klappe ist abhängig vom Alter des Patienten zum Zeitpunkt der Operation⁷⁴. Die Freiheit von Re-Operationen nach 20 Jahren bei Kindern unter 10 Jahren ist 51%, bei Kindern zwischen 11 und 20 Jahren sind es 83% und bei Patienten über 20 Jahren sind es 61% ⁷².

8.6.4. Ergebnisse der Cone Operation

Die frühen und mittelfristigen Ergebnisse nach Cone Rekonstruktion sind weltweit respektabel. Bei 235 Patienten (2007-2015) von denen 57% Kinder unter 18 Jahren waren,

lag die Frühmortalität bei 0.4% ⁷⁵. Bei 5.9% der Patienten wurde eine Frühintervention notwendig. Die Freiheit von späten Reinterventionen wurde nach 6 Jahren mit 98% angegeben. Im Follow-up zeigten sich eine signifikante Reduktion der Trikuspidalklappeninsuffizienz, eine Normalisierung der RV-Größe sowie eine verbesserte Ventrikelfunktion ⁷⁵. Ein Vergleich der Cone-Operation mit alternativen rekonstruktiven Techniken⁶¹ zeigte niedrigere frühe Reinterventionsraten und eine geringere Inzidenz höhergradiger Trikuspidalklappeninsuffizienzen nach der Cone Operation. Aus historischen Gründen waren die mittlere Beobachtungsdauer sowie die Gruppenstärke bei der Cone-Gruppe allerdings deutlich kürzer und kleiner ⁷⁶.

Relative Kontraindikationen für eine Cone Operation oder andere rekonstruktive Operationsverfahren sind höheres Alter (> 50-60 Jahre), moderate pulmonale Hypertension, eingeschränkte Ventrikelfunktion (RV-EF < 40% oder LV-EF < 30%), ein fehlendes septales Segel, eingeschränkte Ablösbarkeit des anterioren Trikuspidalklappensegels, deutliche Vergrößerung des rechten Ventrikels (>200 ml/m²) sowie Dilatation des Trikuspidalklappenannulus^{45, 77}.

8.6.5 Ergebnisse nach Trikuspidalklappenersatz

Patienten nach einem biologischen oder mechanischen Klappenersatz weisen in der Regel schlechtere Ergebnisse auf als Patienten nach Klappenrekonstruktionen. Dabei ist allerdings zu berücksichtigen, dass die Patienten eher älter sind, eine reduzierte RV- und LV-Funktion haben, häufiger Vor-Operationen hatten und tendenziell öfter multimorbide sind.

Die größte Komplikation (bis 30% der Patienten) nach operativem Klappenersatz ist der dauerhafte AV-Block III mit Notwendigkeit zur Implantation eines Herzschrittmachers ⁷⁸. Der Eingriff geht auch mit einer höheren Rate an tachykarden Herzrhythmusstörungen sowie thromboembolischen Ereignissen einher⁷³. Biologische Prothesen sollten gegenüber mechanischen Klappen präferiert werden (leichtere Öffnung der Taschenklappen bei niedrigem Öffnungsgradienten, niedrigere Rate von thromboembolischen Komplikationen). Die Freiheit von Re-Operation 10 Jahre nach Klappenersatz betrug in einer großen Studie (378 Patienten) 74% mit einer biologischen Klappenprothese und 70% mit einer mechanischen Klappenprothese. Sie kann durch den interventionellen Klappenersatz (valve-in-valve) noch verlängert werden^{58, 79, 80}. Das Patientenalter war aber ein Risikofaktor für einen erneuten Klappenersatz: Kinder benötigen frühzeitig eine neue Klappe^{72, 81}.

9. Verlauf und Prognose

Der Verlauf der Erkrankung ist abhängig vom Schweregrad der morphologischen Veränderungen. Die klinische Präsentation variiert vom schwer symptomatischen Neugeborenen bis zum asymptomatischen Erwachsenen. Allgemein gilt, je ausgeprägter die Veränderungen, desto früher werden die Patienten symptomatisch und desto schlechter ist die Prognose. Die neonatale Operation weist eine hohe Mortalität auf, wohingegen die Operation im Kindes- und Erwachsenenalter eine niedrige Mortalität hat.

Die Langzeitüberlebensraten und Lebensqualität sind bei der überwiegenden Zahl der Patienten gut⁴⁵. Die Nachsorge aller operativ korrigierten oder palliierten Patienten mit EA sollte in Zusammenarbeit mit einem spezialisierten Zentrum mit chirurgischer Expertise durchgeführt werden.

Kernaussage 4: Leitlinie Ebstein Anomalie

Empfehlungen zur postoperativen Nachsorge



Echokardiographische Beurteilung:

- interatrialer Shunts
- der rechts- oder linksventrikulären Funktion
- der verbleibenden oder neu aufgetretenen Trikuspidalklappeninsuffizienz
- der Funktion einer Herzklappenprothese

Elektrokardiographische Beurteilung/ Holter EKG:

- supraventrikulärer und ventrikulärer Tachyarrhythmien
- AV-Blockierungen und Bradyarrhythmien

Spiroergometrie:

- Abschätzung der objektiven Belastbarkeit im Verlauf

Kardiales MRT:

- Quantifizierung der residuellen Trikuspidalklappeninsuffizienz
- Quantifizierung der rechts- und linksventrikulären Funktion
- Quantifizierung des rechtsventrikulären Volumens

Reinterventionen werden am häufigsten aufgrund einer verbleibenden oder sekundär zunehmenden Trikuspidalklappeninsuffizienz nach Rekonstruktion oder Dysfunktion einer Herzklappenprothese erforderlich.

Regelmäßige und lebenslange Kontrolluntersuchungen durch einen auf angeborene Herzfehler spezialisierten Arzt sind daher mindestens im jährlichen Intervall notwendig. Diese Untersuchungen sollten neben einem Standard-EKG und einer Echokardiographie ggf. weitere kardiale Funktionsuntersuchungen (Holter, Belastungs-EKG, Spiroergometrie) beinhalten. Zur Quantifizierung der rechts- und linksventrikulären Funktion sowie der Quantifizierung des Ausmasses der Trikuspidalklappeninsuffizienz ist die MRT am besten geeignet.

Die klinische Ausprägung der Ebstein-Anomalie ist sehr heterogen. Im Allgemeinen gilt:

Auch Kinder, Jugendliche und EMAH mit Ebstein-Anomalie sollen im Rahmen der Prävention von Herz-Kreislauferkrankungen und Training des muskuloskeletalen Apparats sportlich aktiv sein. Letzten Endes bestimmen das Ausmaß denkbarer Herzrhythmusstörungen, einer Herzinsuffizienz oder sonstiger kardiopulmonaler Einschränkungen im Einzelfall die Möglichkeit zur Teilnahme am Wettkampf- oder Leistungssport (siehe auch DGPK-LL Sport bei angeborenen Herzfehlern).

Die Teilnahme am Schulsport ist in der Regel möglich – im Einzelfall unterstützt durch einen Schul(sport)begleiter. Die Einschränkung oder eine Befreiung vom Schulsport obliegt der Entscheidung des Schularztes (Amtsarzt). Die Belastung für Reisen ist von der individuellen Anatomie und Hämodynamik abhängig.

Schwerbehinderung

Bei chronischer Herzerkrankung wie der Ebstein Anomalie kann ein Antrag auf Feststellung der Schwerbehinderung unter Bezug auf das Sozialgesetzbuch IX und die aktuell gültige Fassung der Versorgungsmedizinischen Grundsätze gestellt werden. Der Grad der Behinderung (GdB) orientiert sich an der Einschränkung der oben beschriebenen Funktionalität im Alltag. Wird im Einzelfall eine orale Antikoagulation durchgeführt, so ist diese bei der Feststellung des GdB zu berücksichtigen.

Verlauf und Prognose

- Der Verlauf der Erkrankung hängt vom Schweregrad der morphologischen Veränderungen ab.
- Es besteht eine große Variabilität in der klinischen Präsentation vom schwer symptomatischen Neugeborenen/
Säugling bis zum asymptomatischen Erwachsenen.
- Allgemein gilt, je ausgeprägter die Veränderungen, desto früher treten Symptome auf und desto schlechter ist die Prognose.
- Häufigste Gründe für Reinterventionen sind verbleibende oder sekundär zunehmende Trikuspidalklappeninsuffizienz nach Rekonstruktion oder Dysfunktion einer Herzklappenprothese

Prävention

Eine spezifische Prävention gibt es nicht. Die meisten Fälle sind sporadisch und familiäre Häufungen extrem selten^{14, 16}. Die Möglichkeiten zur genetischen Beratung und zur pränatalen Diagnostik einschließlich fetaler Echokardiographie sollen den betroffenen Familien angeboten werden. Zu Impfungen und RSV-Prophylaxe gelten die aktuellen Empfehlungen und LL.

10. Erwachsene mit EA

Aufgrund der großen Bandbreite der morphologischen Veränderung ist die klinische Präsentation im Erwachsenenalter sehr unterschiedlich, am häufigsten präsentieren sich die Patienten jedoch mit Herzrhythmusstörungen. Die Diagnostik entspricht der wie unter Kapitel 7 erwähnten Verfahren. Chirurgische und katheterinterventionelle Empfehlungen sind im Kapitel 8 ausführlich erörtert.

10.1 Ebstein Anomalie und Schwangerschaft

Prinzipiell sollte vor jeder Schwangerschaft eine Beratung erfolgen. Diese fußt auf der Klärung des aktuellen funktionellen Status der Patientin, der Anamnese kardialer Ereignisse sowie der Klärung der kardialen Funktion⁸². Die Begleitung der Schwangerschaft sollte durch ein erfahrenes Team bestehend aus EMAH Kardiologen, Geburtshelfern und Anästhesisten stattfinden. Überwachung der Schwangerschaft, Planung der Geburt, Anforderungen an das

kardiale Monitoring während der Entbindung sowie postpartale Überwachung sind Gegenstand der interdisziplinären Betreuung.

Prinzipiell sollten interventions-oder operationsbedürftige Befunde vor einer geplanten Schwangerschaft versorgt werden. Eine spiroergometrische Belastungsuntersuchung zur Beurteilung des kardiopulmonalen Zustandes ist sinnvoll.

Asymptomatische Patientinnen mit einer guten rechtsventrikulären Funktion tolerieren eine Schwangerschaft (modifizierte WHO Klasse II) in der Regel gut⁸³. Dennoch besteht ein Risiko für das Auftreten von Herzrhythmusstörungen und rechtsventrikulärem Versagen. Ist eine Vorhofkommunikation vorhanden, können paradoxe Embolien auftreten. Es existieren keine Empfehlungen hinsichtlich der Notwendigkeit einer prophylaktischen Antikoagulation. Hier ist eine Einzelfallentscheidung notwendig.

Ein deutlich höheres Risiko weisen symptomatische Patientinnen auf: hier sind hämodynamische Probleme mit dem Ausmaß der Trikuspidalklappeninsuffizienz und Einschränkung der RV Funktion verbunden. Zyanose durch einen ASDII / PFO sowie Herzrhythmusstörungen durch eine akzessorische Leitungsbahn sind häufig. Es besteht ein erhöhtes Risiko für ein RV Versagen sowie eine Frühgeburtlichkeit⁸⁴. Patientinnen mit Zyanose, schwerwiegenden Herzrhythmusstörungen oder eingeschränkter Herzfunktion sollte daher von einer Schwangerschaft abgeraten werden.

In diesem Zusammenhang ist besonders zu beachten, dass insbesondere bei Patientinnen mit eingeschränkter rechtsventrikulärer Funktion auch nach erfolgreicher Operation an der Trikuspidalklappe das hämodynamische Risiko durch eine Schwangerschaft hoch bleiben kann. Zu beachten ist ferner, dass sich bei hochgradiger Trikuspidalklappeninsuffizienz eine eingeschränkte RV-Funktion erst postoperativ demaskieren kann.

11. Durchführung der Diagnostik und Therapie

Die Koordinierung und Durchführung der Diagnostik sollte durch einen Arzt für Kinder- und Jugendmedizin mit Schwerpunktbezeichnung „Kinder- und Jugend-Kardiologie“ erfolgen; bei Erwachsenen durch einen Arzt mit Zusatzbezeichnung „Spezielle Kardiologie für Erwachsene mit angeborenen Herzfehlern“ bzw. einen EMAH-zertifizierten Arzt.

Die pränatale Diagnostik und Beratung sollte durch einen DEGUM II/III qualifizierten Pränatalmediziner in Kooperation mit einem Kinder- und Jugend-Kardiologen durchgeführt werden.

Therapeutische Maßnahmen bei Patienten bis zum 18.LJ (inklusive der Transition) obliegen der Verantwortung eines Arztes für Kinder- und Jugendmedizin mit Schwerpunktbezeichnung „Kinder- und Jugend-Kardiologie“, bei Erwachsenen eines Arztes mit Zusatzbezeichnung „Spezielle Kardiologie für Erwachsene mit angeborenen Herzfehlern“ bzw. eines EMAH-zertifizierten Arztes.

Operative Eingriffe sollen altersunabhängig von einem Herzchirurgen mit Zertifikat „Chirurgie angeborener Herzfehler“ in einem kinderherzchirurgischen Zentrum bzw. einem zertifizierten EMAH-Zentrum durchgeführt werden.