


**Universität  
Zürich**  
 Medizinische Fakultät

# Angeborene Herzfehler

## Teil 1: Kinderkardiologie

(Wissenserwerb)

Prof. Dr. med. E. Valsangiacomo Büchel  
 Chefarztin Kardiologie  
 Emanuela.valsangiacomo@kispi.uzh.ch


 UNIVERSITÄT  
**KINDERSPITAL  
ZÜRICH**  
 Das Spital der  
 Kindermenschen

---

---

---

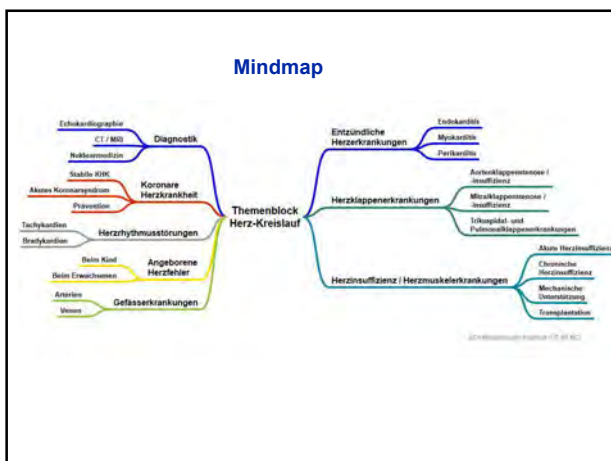
---

---

---

---

---




---

---

---

---

---

---

---

---

### Agenda

- Epidemiologie, Aetiologie
- Symptome: Herzinsuffizienz, Zyanose, Schock
- Einteilung: Shunt vitien, Zyanotische Vitien
- Klinische Vignetten

---

---

---

---

---

---

---

---

### Lernziele Pädiatrische Kardiologie

- Sie können die häufigsten angeborenen Herzfehler im Kindesalter aufzählen.
- Sie können die typische Präsentation von Kindern mit angeborenen zyanotischen Herzfehlern beschreiben.

### Lernziele Falldemonstration

- Sie können die typische klinische Präsentation der häufigsten angeborenen Herzfehler bei Kindern beschreiben.
- Sie können die wichtigsten Untersuchungsmethoden der pädiatrischen Kardiologie erklären.

21.12.2023 Emanuel Valsangiacomo

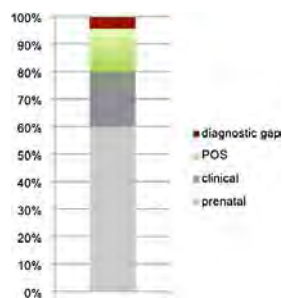
### Epidemiologie - Diagnosen

0.8% der Neugeborenen = 600-700 CH Kinder/Jahr

Vitium	Inzidenz/Mio Neugeborene	Prozent
Ventrikelseptumdefekt	2267	32.4
Vorhofseptumdefekt	563	7.8
Ductus Botalli	471	7.1
Pulmonalstenose	404	7
Aortenisthmusstenose	332	5
Transposition grossen Arterien	327	4.5
Fallot'sche Tetralogie	311	5.1
Aortenstenose	284	4.1
AVSD	284	3.7
Hypoplastisches Linksherz	230	2.8

Hoffman, JACC 2002

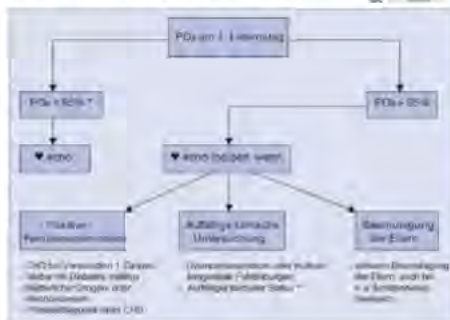
### Diagnosen



### Diagnosen



### POX Screening neonatal



Arietta et al. Eur J Ped 2006

### Aetiologie

- Genetisch
- Embryotoxische Substanzen (Alkohol, Lithium, Carbamazepine, Retinoinsäure)
- Infektionen (Röteln)
- Krankheiten der Mutter (Diabetes mellitus, Phenylketonurie, Lupus erythematoses)

## Genetik




---

---

---

---

---

---

---

---

## Genetik




---

---

---

---

---

---

---

---

## Genetik

Syndrom	Prävalenz CHD	Herzfehler
<b>Chromosomale Anomalien</b>		
Trisomie 21	50%	AVSD, VSD, Fallot
Trisomie 18	> 90%	VSD, Klappen
Trisomie 13	> 80%	VSD, Klappen, AIST
Turner	20-40%	AIST, Aortenklappe
<b>Gen Anomalien (Punktmutationen, Mikrodeletionen)</b>		
Marfan	100%	Aorta, Mitralklappe
Noonan	50%	Pulmonalstenose
22q11 Del	> 85%	Conotruncal
Williams-Beuren	> 50%	Supraaortal, Pulmonalarterien

---

---

---

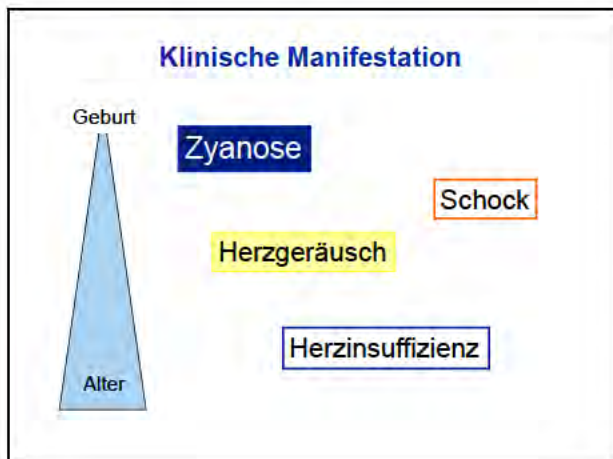
---

---

---

---

---




---

---

---

---

---

---

---

Symptome	Pathophysiologie
Zyanose	Pulmonale Minderdurchblutung
Schock	Körper Minderdurchblutung
Herzgeräusch	Druckbelastung
Herzinsuffizienz	Volumenbelastung
	Reduzierte Kontraktilität
Rhythmusstörungen	Akzessorische Bahnen

---

---

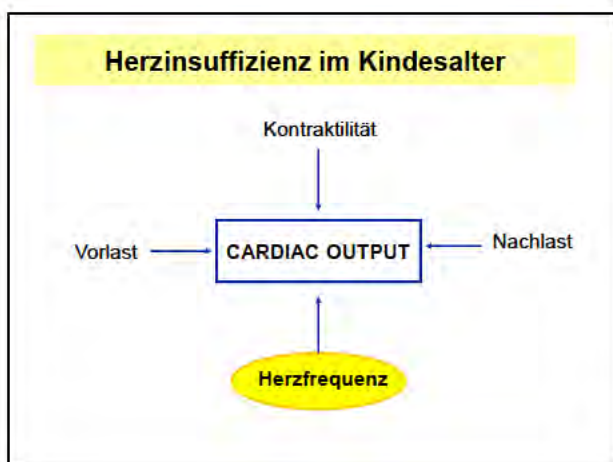
---

---

---

---

---




---

---

---

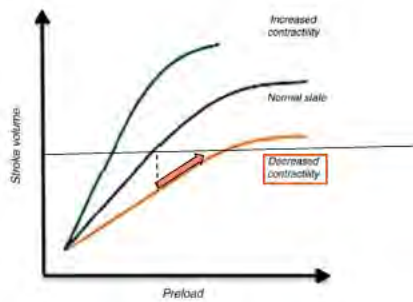
---

---

---

---

### Frank Starling Kurve



### Symptome der Herzinsuffizienz im Kindesalter

- Tachykardie (Galopp Rhythmus)
- Tachypnoe, Dyspnoe
- Trinkschwäche, Gedeihstörung
- Schwitzen
- Obstruktive Atmung
- Belastungsintoleranz
- Hepatomegalie, Lidödeme
- schlechte periphere Perfusion



### Normwerte Kindesalter

	Herzfrequenz	Atemfrequenz
Neugeborene	100-180	40-60
Säugling	100-180	35-40
Kleinkind (1-3j.)	80-140	25-30
Vorschulkind (4-6j)	70-110	21-23
Schulkind (7-12j)	70-110	19-21
Jugendliche (13-19j.)	55-90	16-18

Frey et al. Paediatrics 2011

## Zyanose

### Definition

Blaue Verfärbung der Haut und Schleimhäute  
bei O<sub>2</sub> Mangel

- sichtbar ab 5 g/dl reduzierter Hb
- bei Anämie ist Zyanose nicht erkennbar
- bei zyanotischen Herzfehler: Hb Grenze 130 g/l




---

---

---

---

---

---

---

---

## Zyanose




---

---

---

---

---

---

---

---

## Zyanose

### Periphere Zyanose



### Zentrale Zyanose




---

---

---

---

---

---

---

---



## Zyanose

### ➤ Chronische Zyanose

- Uhrglasnägel, Trommelschläger Finger
- Sekundäre Folgen :
  - Polyglobulie,
  - erhöhte Blutviskosität
  - Thrombosen
  - Blutungen ( reduzierte Gerinnungsfaktoren)




---

---

---

---

---

---

---

## Einteilung angeborener Herzfehler

➤ Volumenbelastung	Shunt
➤ Druckbelastung	Obstruktion
➤ Nicht zyanotisch	Septum Defekte
➤ Zyanotisch	Fallot'sche Tetralogie Transposition der grossen Arterien

---

---

---

---

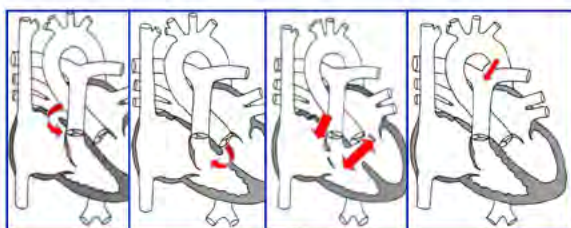
---

---

---

## Herzfehler mit Shunt

- |                           |      |
|---------------------------|------|
| ▪ Vorhof Septum Defekt    | ASD  |
| ▪ Ventrikel Septum Defekt | VSD  |
| ▪ AV- Kanal               | AVSD |
| ▪ Offenes Ductus Botalli  | PDA  |




---

---

---

---

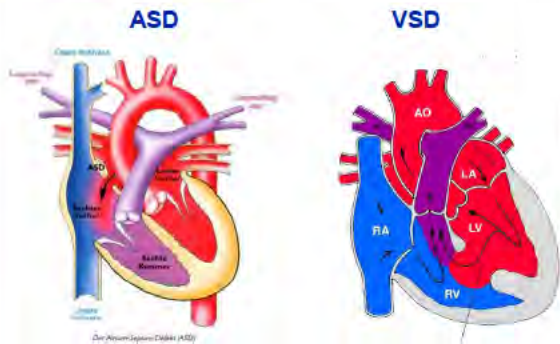
---

---

---



### Herzfehler mit shunt




---

---

---

---

---

---

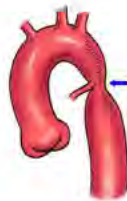
---

---

### Herzfehler mit Druckbelastung

#### Aortenisthmusstenose - AIST

- Formen
  - praeductal
  - juxtaductal
  - postductal
- Isoliert
- kombiniert mit anderen Herzfehlern
  - Ventrikelseptumdefekt
  - Bikuspidale Aortenklappe
  - Komplexe Herzfehler




---

---

---

---

---

---

---

---

#### Aortenisthmusstenose - Klinik

- Abgeschwächte / fehlende Femoralis Pulse !!
- BD Unterschied Arm/Bein > 20 mmHg  
Blutdruck muss mit Doppler gemessen werden
- Systolisches Geräusch parasternal li mit Ausstrahlung im Rücken

---

---

---

---

---

---

---

---

### Aortenisthmusstenose

#### – Neonatale Präsentation

Klinische Dekompensation wenn PDA schliesst (Stunden / Tagen)

- akute Verschlechterung mit verminderter peripheren Durchblutung (Schock!)
- schlechte LV Funktion
- Multiorganversagen



Bogen

PDA

### Prostaglandin

#### Prostaglandin E1 (Prostin)

Notfallmedikament bei jedem Neugeborenen mit Ductus abhängige Körper- oder Lungenperfusion

- Offen halten des Ductus arteriosus
- Senkung des Lungenwiderstand systemischen Widerstand

Nebenwirkungen:

- Apnoe
- Fieber
- Bauchschmerzen
- Bradykardie / Tachykardie
- Hyperirritabilität

### Ductus Botalli abhängige Perfusion

Prostaglandin als Notfallmassnahme

#### HLHS

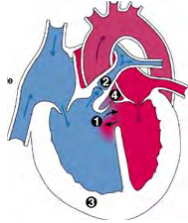


#### Pulmonalatresie



### Fallot'sche Tetralogie

- Häufigster zyanotischer Herzfehler
- 10% aller CHD
- 1888 Etienne-Louis Arthur Fallot (1673 Nicholas Steno)




---

---

---

---

---

---

---

---

### Fallot'sche Tetralogie

- Anteriore Verlagerung des outlet Septum:
  - RVOT Stenose: subvalvulär, valvuläre PS
  - Malaligniert VSD
  - Ueberreitende Aorta
  - RV Hypertrophie




---

---

---

---

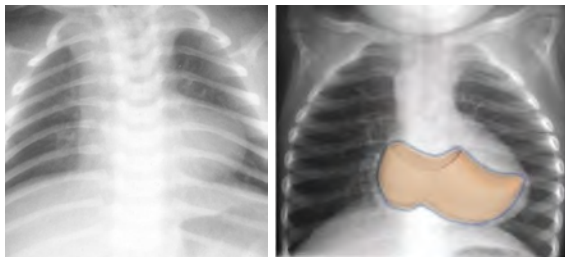
---

---

---

---

### Fallot - Rx Thorax




---

---

---

---

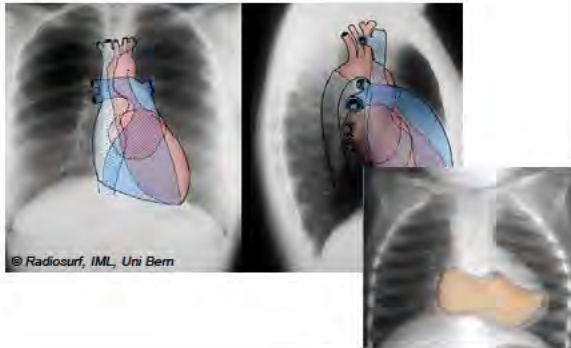
---

---

---

---

## Fallot - Rx Thorax




---

---

---

---

---

---

---

---

## Echocardiographie

## Angiographie




---

---

---

---

---

---

---

---

## Fallot - Klinik

**Pink Fallot:** asymptomatisch

**Zyanotischer Fallot:** Zyanose



## BLUE Spells

- Unruhe
- Dyspnoe
- Cyanose
- Bewusstseinsverlust

---

---

---

---

---

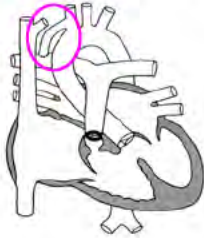
---

---

---

## Fallot - Therapie

Blalock Taussig Shunt 1944



Helen B. Taussig (1898-1986)  
Baltimore

---

---

---

---

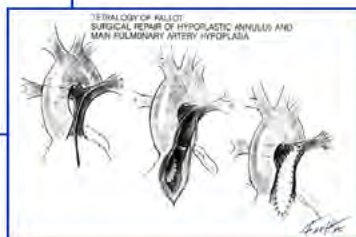
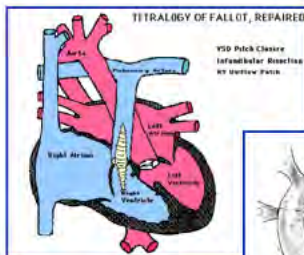
---

---

---

---

## Fallot - Therapie




---

---

---

---

---

---

---

---

Homograft



Xenograft: Contegra®




---

---

---

---

---

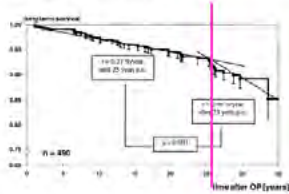
---

---

---

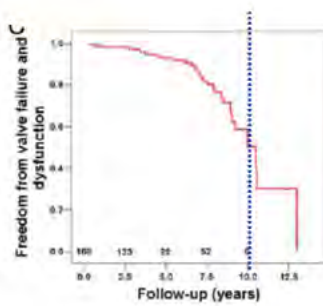
## Fallot – Langzeit Verlauf

- Perioperative Mortalität 2-3%
- Komplex TOF 17%
- Langzeit Ueberleben 94% nach 20 Jahren



Nollert, JACC 1997

## Outcome

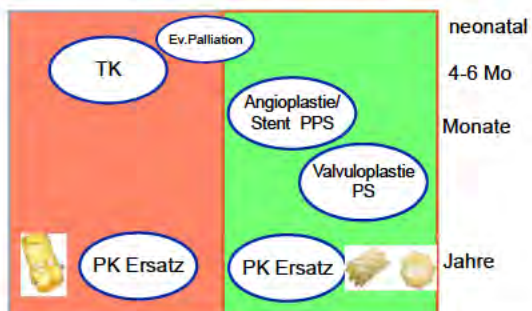


Lee et al. JACC 2012

## Fallot / Therapie

Herzchirurgie

Interventioneller Katheter






 Universität  
Zürich  
Medizinische Fakultät

## Angeborene Herzfehler

### Teil 1: Kinderkardiologie

(Wissensanwendung – Fallbeispiele)

Prof.Dr.med. E.Valsangiacomo Büchel  
 Chefärztin Kinderkardiologie  
 Emanuela.valsangiacomo@kispi.uzh.ch

Seite 43

---

---

---

---

---

---

---

---

### Abklärung angeborener Vitien

➤ **Klinische Untersuchung!**

- EKG
- Rx Thorax
- Echocardiographie
- MRI
- Herzkatheter
- Ergometrie (Belastungs EKG)

---

---

---

---

---

---

---

---

Inspektion
Vitalzeichen

Palpation
Auskultation

---

---

---

---

---

---

---

---



Voussure cardiaque = Herzbuckel




---

---

---

---

---

---

---

---

Gesunder Säugling 2 Monate




---

---

---

---

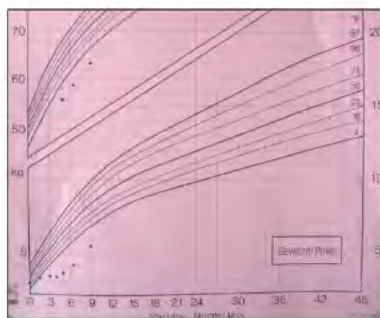
---

---

---

---

Anna, 4 Monaten




---

---

---

---

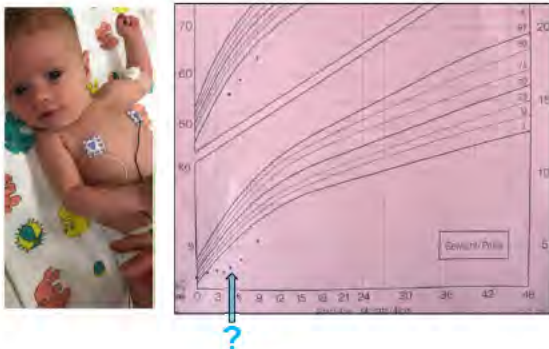
---

---

---

---

Anna, 4 Monaten




---

---

---

---

---

---

---

---




---

---

---

---

---

---

---

---

### Das funktionelle Herzgeräusch

- systolisch
- Intensität  $\leq 3/6$
- p.m. Erb /Herzspitze
- Qualität musikalisch
- Intensitätszunahme bei erhöhtem Cardiac output (Fieber)
- Lage abhängig

---

---

---

---

---

---

---

---

### Das pathologische Herzgeräusch

- Holosystolisch
- Intensität  $\geq 3/6$
- p.m. ausserhalb Erb
- Qualität scharf
- Abnormaler 2- Herzton
- Frühsystolischer oder midsystolischer Click

---

---

---

---

---

---

---

### Das pathologische Herzgeräusch

- Holosystolisch
- Intensität  $\geq 3/6$
- p.m. ausserhalb I
- Qualität scharf
- Abnormaler 2- Ht
- Frühsystolischer

#### CAVEATS

- Dysmorphien
- Diastolisches Geräusch
- Zunehmende Intensität im Stehen
- Zusätzliche abnormale Befunde (Pulse, BD, Stauungszeichen)

---

---

---

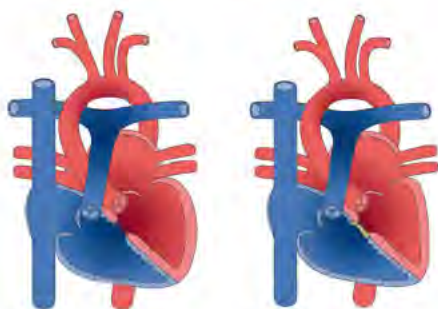
---

---

---

---

### Fall: Anna - Ventrikelseptumdefekt




---

---

---

---

---

---

---

### Klinische Zeichen der Herzinsuffizienz im Kindesalter

---

---

---

---

---

---

---

### Klinische Zeichen der Herzinsuffizienz im Kindesalter

- Tachykardie (Galopp Rhythmus)
- Tachypnoe, Dyspnoe
- Trinkschwäche, Gedeihstörung
- Schwitzen
- Obstruktive Atmung
- Belastungsintoleranz
- Hepatomegalie, Lidödeme
- schlechte periphere Perfusion

---

---

---

---

---

---

---

### Fall Julia (Jg 2020, 5 Mt)



### Trisomie 21

---

---

---

---

---

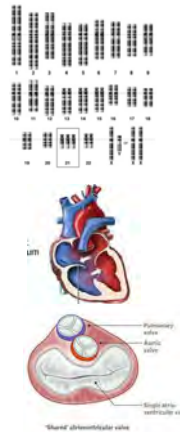
---

---

### Trisomie 21

40-60% haben einen angeborenen Herzfehler:

- Kompletter AVSD (37 %)
- Ventrikelseptumdefekt (31 %)
- Vorhofseptumdefekt (15 %)
- Partieller AVSD (6 %)
- Fallot'sche Tetralogie (5 %)
- Persistierender Ductus arteriosus Botalli (4 %)
- gemischt – 2 %




---

---

---

---

---

---

---

---

### Trisomie 21




---

---

---

---

---

---

---

---

### Oliver – 10j.




---

---

---

---

---

---

---

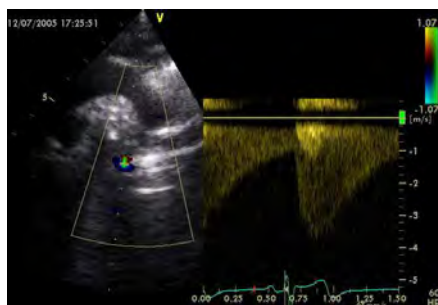
---

**Oliver – 10j.****Anamnese**

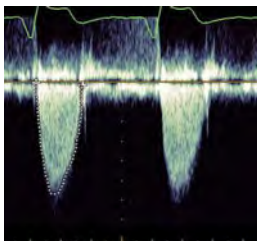
- normal leistungsfähig
- gelegentlich Kopfschmerzen am Abend
- Häufiges Nasenbluten
- Belastungsabhängige Beinschmerzen

**Klinik**

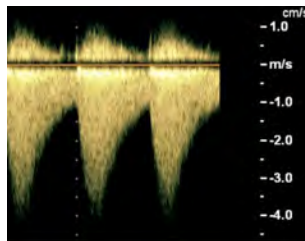
- mittelfrequentes 3/6 lautes systolisches Geräusch, p.m. über Erb und mit Ausstrahlung in Rücken
- hypotrophe Beine mit marmorierter Haut
- schwache Inguinalpulse
- BD obere Extremitäten systolisch 160mmHg, Beine 98 mmHg

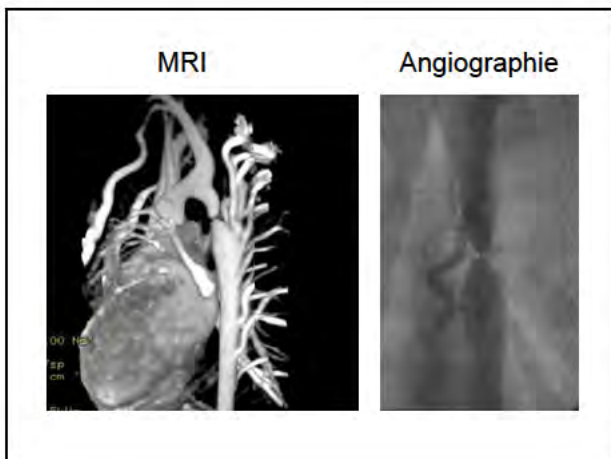
**Aortenisthmusstenose****Echokardiographie****Dopppler Profil Aorta**

normal



Stenotic aortic arch

**Rechts: Stenotisches Profil**



Viele Kollateralen für die Versorgung

---

---

---

---

---

---

---

---




---

---

---

---

---

---

---

---



Pinker Pfeil: Einkerbung der Aorta (Isthmus)

Gelber Pfeil: Rippenusuren der ausgebildeten Kollateralen

---

---

---

---

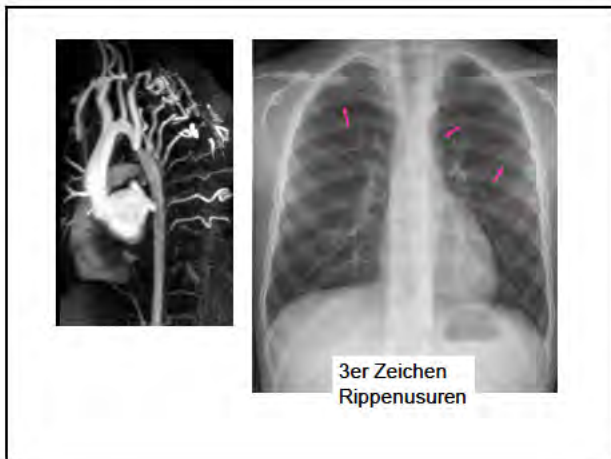
---

---

---

---






---

---

---

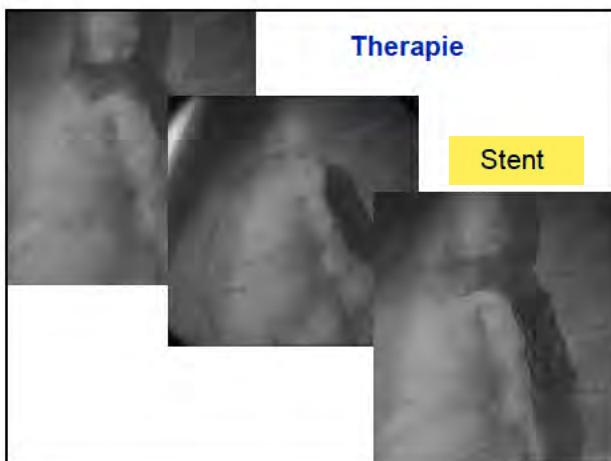
---

---

---

---

---




---

---

---

---

---

---

---

---




---

---

---

---

---

---

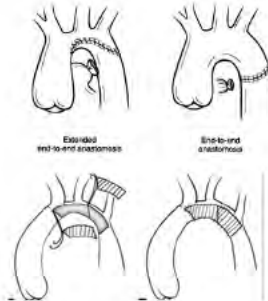
---

---

Prostaglandin hält Ductus Botalli offen --> unter Körperhälfte wird dadurch gewährleistet

### Therapie – AoBogen Rekonstruktion

- 1 Prostlin Infusion
- 2 Chirurgie:  
End zu End Anastomose  
Extended Resection des  
Aortenbogens  
ev. subclavian flap Plastik
- 3 Interventioneller HK  
(bei Rezidiven)




---

---

---

---

---

---

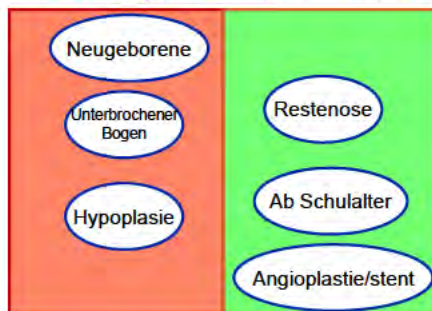
---

---

### Therapie Aorteisthmusstenose

Herzchirurgie

Interventioneller Katheter




---

---

---

---

---

---

---

---

### Fall Mila 5-jährig



### Zyanotische Lippen

---

---

---

---

---

---

---

---

### Fall Mila 5-jährig



73

---

---

---

---

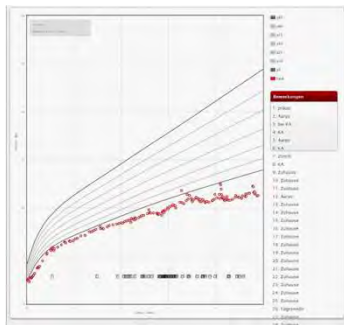
---

---

---

---

### Fall Mila 5-jährig



Gewicht 11.3 kg ( $P < 3$ )  
Grösse 98 cm ( $P < 3$ ).

74

---

---

---

---

---

---

---

---

### Fall Mila 5-jährig



Sauerstoffsättigung 72%,



75

---

---

---

---

---

---

---

---

Fall Mila 5-jährig

Pulmonalatresie mit multizentrischer Lungenperfusion  
Komplexer zyanotischer Herzfehler, nicht korrigierbar.



76

---

---

---

---

---

---

---

---



[emanuela.valsangiaco@kispi.uzh.ch](mailto:emanuela.valsangiaco@kispi.uzh.ch)

---

---

---

---

---

---

---

---