

Emanuela Valsangiacomo Büchel^a,
Christine Attenhofer Jost^b

^a Kardiologie, Universitätskinderklinik Zürich

^b Klinik im Park, HerzGefässZentrum Zürich, Zürich

Diagnostik bei kongenitalen Vitien: Stethoskop, Echokardiographie und / oder MRI?

Abstract

For the cardiac assessment of patients with congenital heart disease, a physical and echocardiographic examination remain compulsory. Additionally, magnetic resonance imaging (MRI), or rarely computed tomography or heart catheterisation may be needed. The physical examination is excellent to assess cyanosis, signs of heart failure or arrhythmias in a fast, cheap and efficient way. Due to the auscultatory findings, diagnosis of underlying valvular heart disease, or eg a ventricular or atrial septal defect is possible. Certain findings of auscultation are very specific such as the diastolic decrescendo murmur of aortic regurgitation, other murmurs are more difficult to be accurately classified such as the hybrid systolic murmur in hypertrophic obstructive cardiomyopathy.

Echocardiography is essential to classify situs, levo-, dextro- or mesocardia, for the exact identification of structural heart disease, to describe the exact morphology of valves and ventricles, to identify even tiny shunts and to quantify pulmonary artery pressure. Limitations of echocardiography lie especially in the analysis of extracardiac structures where MRI is helpful. The MRI plays an important role in the assessment of the aorta, the right ventricle, the pulmonary arteries, the pulmonary veins, the systemic veins and in any very complex congenital heart disease. Finally, to assess and treat the patient optimally, the cardiologist has to analyse and judge the findings of all the selected investigative procedures, this requires a lot of time and experience.

Zusammenfassung

Bei der kardialen Beurteilung von Patienten mit einem kongenitalen Vitium benötigt es immer die körperliche Untersuchung und die Echokardiographie, gelegentlich eine Magnetresonanztomographie (MRI) oder selten eine Computertomographie oder Herzkathe-

teruntersuchung. Die körperliche Untersuchung ist bei Patienten mit einem kongenitalen Vitium auch heutzutage unerlässlich: schnell, billig und effizient erfassen wir eine Zyanose, Hinweise für eine Herzinsuffizienz oder eine Herzrhythmusstörung. Anhand der Auskultation der Herztöne und -geräusche kann auf Herzklappenfehler oder beispielsweise einen Ventrikel- oder Vorhofseptumdefekt geschlossen werden. Gewisse Auskultationsbefunde sind sehr spezifisch wie das diastolische Decrescendogeräusch bei der Aorteninsuffizienz, andere Geräusche sind schwieriger genau zu klassifizieren wie das Hybridgeräusch bei der hypertroph-obstruktiven Kardiomyopathie. Die Echokardiographie ist essentiell zur Erkennung von Situs, Levo-, Dextro- und Mesokardie, zur genauen Identifikation der strukturellen Herzerkrankung, zur Beschreibung der Morphologie von Klappen und Ventrikel, zur Identifikation von Shunts und einer pulmonal arteriellen Hypertonie. Die Grenzen der Echokardiographie bestehen vor allem in der Analyse von extrakardialen Strukturen. Das MRI spielt eine wichtige Rolle bei der Beurteilung der Aorta, des rechten Ventrikels, der Pulmonalarterien, der Lungenvenen, der Systemvenen und bei komplexen Vitien. Schlussendlich muss sorgfältig aus allen Untersuchungsbefunden ein Gesamtbild erstellt werden, um das Management dieser Patienten mit dem kongenitalen Vitium zu optimieren.

Einführung

Die korrekte Diagnose und Beurteilung von kongenitalen Vitien sind wichtig für die opti-

Korrespondenz:
PD Dr. med. Christine Attenhofer Jost
HerzGefässZentrum Zürich
Klinik im Park
Seestrasse 220
CH-8027 Zürich
E-Mail: ch.attenhofer@attglobal.net

male Therapie und zur Prognosestellung. Im Alltag benötigen wir bei der optimalen Untersuchung von Patienten mit einem Herzvitium neben der Erhebung von Anamnese und oder einem EKG vor allem die körperliche Untersuchung, als Ergänzung oft die Echokardiographie und bei speziellen Fragestellungen weitere bildgebende Methoden wie MRI und gelegentlich die Computertomographie.

Die körperliche Untersuchung bei Patienten mit einem kongenitalen Vitium

Im Alltag am wichtigsten ist die körperliche Untersuchung: schnell und effizient erhalten wir Angaben zum momentanen Zustand des Patienten, seinem hämodynamischen Status, Hinweise für eine Herzinsuffizienz, eine Erkrankung von Herzklappen oder Herzmuskel, einem Shunt-Vitium oder einem komplexeren Vitium. Bei der klinischen Beurteilung ist nicht nur die Momentaufnahme, sondern der Verlauf über die Jahre entscheidend. Die personelle Kontinuität in der Spezialprechstunde ist nicht nur für den Aufbau des ärztlichen Vertrauensverhältnisses, sondern auch für die Beurteilung der Klinik über die Jahre eine unabdingbare Voraussetzung.

Inspektion

Wir erfassen als erstes die Hautfarbe, und suchen Hinweise für eine zentrale oder periphere Zyanose, Trommelschlegelfinger oder Uhr-glasnägel, eine Anämie oder Ödeme. Daneben beurteilen wir die Haut unter anderem mit der Suche nach Narben einer Thorakotomie, Sternotomie oder Herzkatheteruntersuchung, nach Skelettdeformitäten oder nach Hautabnormitäten wie Naevi, periphere Embolien mit Petechien, Osler-Knoten und Janeway-Läsionen. Bei Verdacht auf Endokarditis muss zudem nach Eintrittspforten wie Nadelstichen, Zahnproblemen, Paronychie oder Neurodermitis gesucht werden.

Multiple Lentigines können ein Hinweis sein auf ein kardiokutanes Syndrom wie beispielsweise das LEOPARD-Syndrom oder den Carney-Komplex mit dem Vorliegen eines Myxoms.

Eine Zyanose kann zentral oder peripher sein. Eine zentrale Zyanose ist unter anderem durch eine verminderte Sauerstoffsättigung infolge Beimischung von venösem zum normal gesättigten arteriellen Blut bei einem Rechts-Links-Shunt oder durch unvollständige Aufsättigung des venösen Blutes bei einer zusätz-

lich vorhandenen Lungenerkrankung bedingt. Beim Vorliegen einer zentralen Zyanose weisen die Extremitäten eine normale Temperatur auf. Charakteristisch für eine zentrale Zyanose ist das gleichzeitige Vorliegen von Trommelschlegelfingern und Uhr-glasnägeln.

Eine deutliche Zyanose bei einem Erwachsenen mit einem angeborenen Vitium kann ein Hinweis auf ein Eisenmenger-Syndrom sein. Ein Eisenmenger-Syndrom ist beim Vorliegen eines nicht operierten, hämodynamisch relevanten Ventrikelseptumdefekts, offenen Ductus arteriosus Botalli oder eines aortopulmonalen Fensters als Ursache der Zyanose möglich. Der Vorhofseptumdefekt kann in seltenen Fällen auch zur schweren pulmonal-arteriellen Hypertonie führen, wobei der Vorhofseptumdefekt heute als Koinzidenz und der erhöhte pulmonale Blutfluss (Links-Rechts-Shunt) als Trigger zur Entwicklung der pulmonal-vaskulären Erkrankung bei genetischer Prädisposition betrachtet wird. Deshalb wird der Begriff «Eisenmenger-Syndrom» von einigen bei Vorliegen eines Vorhofseptumdefektes vermieden.

Eine periphere Zyanose ist durch eine vermehrte Sauerstoffausschöpfung des Blutes bei einer Erniedrigung des Herzminutenvolumens bedingt. Im Gegensatz zur zentralen Zyanose sind die Extremitäten kühl.

Nach verschiedenen Phänotypen, die typisch für eine Herzerkrankung wären, sollte schon bei der Inspektion gesucht werden. Bei einem Down-Syndrom mit Epikanthus und Brushfield-Flecken im Bereich der Iris muss – vor allem beim Vorliegen einer zentralen Zyanose – an einen atrioventrikulären Septumdefekt oder an einen nicht-restriktiven Ventrikelseptumdefekt gedacht werden. Die Elfenähnlichen Gesichter von Williams-Beuren-Patienten – Party-Persönlichkeiten! – sind typisch und lassen an eine supralvalvuläre Aortenstenose oder eine periphere Pulmonalarterienstenose denken. Ein Mittellinien-Defekt, der als atypische Narbe im Epigastrium erscheinen kann, könnte ein Hinweis für das Vorliegen eines Herzfehlers beim Cantrell-Syndrom sein (Abb. 5A). Das Mädchen oder die Frau mit einem Turner-Syndrom erkennt man an den typischen Veränderungen wie «Web-Neck», tiefer Haaransatz, Mikrognathie, Epikanthus, flacher breiter Thorax mit weit auseinanderstehenden Mamillen und Lymphödem.

Sternotomie und Thorakotomienarben können Aufschluss geben über vorgängige Herzoperationen; typisch sind beispielsweise laterale Thorakotomienarben nach einer Aor-

tenisthmusstenosen-Operation oder nach Einlegen eines aorto-pulmonalen Shunts (z.B. Blalock-Taussig-Shunt, Potts-Anastomose, Waterston-Anastomose).

Bei schweren kongenitalen Herzvitien kann es zu einer einseitigen Vorwölbung der linken vorderen Thoraxwand (Herzbuckel, «voussure cardiaque») kommen. Bei Trichterbrust oder Wirbelsäulenfehlformen kann es zu einer Verlagerung des Herzens mit konsekutiv abnormen Auskultations- oder Palpationsbefunden kommen, ohne dass eine kardiopulmonale Pathologie vorliegt. Zudem sollte bei einer Trichter- oder Hühnerbrust daran gedacht werden, dass bei diesen Patienten häufiger Herzfehler vorliegen. Kyphoskoliosen treten gehäuft auf nach lateraler Thorakotomie oder generell bei zyanotischen Herzvitien.

Hydrostatische, eindrückbare Ödeme treten auf bei Herzinsuffizienz, konstriktiver Perikarditis oder Thrombosen im Bereiche der Vena cava inferior. Sie manifestieren sich vor allem an den Knöcheln und distalen Unterschenkeln und sind in der Regel beidseitig.

Ödeme nach einer Fontan-Operation sind meistens Ausdruck des deutlich erhöhten zentralvenösen Druckes verschiedener Ursachen oder bedingt durch eine Hypoproteinämie bei einer Protein-Losing-Enteropathie.

Palpation und Halsvenenbeurteilung

Bei jeder Untersuchung müssen die arteriellen Pulse palpirt und die Pulsqualität beurteilt werden. Ein gut palpierbarer Radialis-puls bei schwachen oder fehlenden Femoralispulsen und die brachio-femorale Pulsverzögerung sind ein typischer Befund einer Aortenisthmusstenose. Ein Pulsus altus et celer ist typisch für die Aorteninsuffizienz, die Hyperthyreose, die Anämie, grosse periphere arteriovenöse Fisteln und einen offenen Ductus Botalli.

Ein Pulsus parvus et tardus ist ein typisches Zeichen einer valvulären Aortenstenose.

Die Palpation des Herzspitzenstosses im vermuteten Apexbereich sollte immer durchgeführt werden als Hinweis für eine Hypertrophie oder Dilatation des linken Ventrikels (cave Dextrokardie!). Eine Druck- oder Volumenbelastung des rechten Venrikels äussert sich in einem hebenden Impuls links parasternal im 3. oder 4. ICR (sogenannt linkspräkordialer Impuls), beispielsweise bei einem Vorhofseptumdefekt, einer Pulmonalstenose oder bei Status nach Vorhofumkehr nach Senning.

Ein systolisches Schwirren kann für eine Herzerkrankung pathognomonisch sein: bei der Aortenstenose kann sich ein Schwirren im

2. ICR rechts parasternal, im Jugulum oder an der Carotis finden, beim Ventrikelseptumdefekt im 4. ICR links parasternal und bei der Mitralinsuffizienz, v.a. beim Sehnenfadenabriss, in der Axilla. Ein diastolisches Schwirren ist selten und findet sich gelegentlich bei der Mitralstenose (Herzspitze, typischerweise in linker Seitenlage) sowie bei schwerer Aorteninsuffizienz, beim grossen offenen Ductus Botalli oder Pulmonalinsuffizienz bei schwerer pulmonaler Hypertonie.

Die wichtigste Abnormität des Venenpulses ist die sogenannte v-Welle bei der Trikuspidalinsuffizienz. Bei Patienten mit einem Morbus Ebstein kann allerdings die v-Welle fehlen, da der rechte Vorhof sehr gross ist. Bei einer Rechtsherzinsuffizienz ist der Jugularvenendruck erhöht.

Sind die Halsvenen nicht gestaut, und der Druck somit tiefer als 8 cm H₂O, wird zusätzlich der «hepatojuguläre» Reflux geprüft, als wichtiger Hinweis für eine verminderte Compliance oder Drucksteigerung des rechten Ventrikels.

Die Auskultation

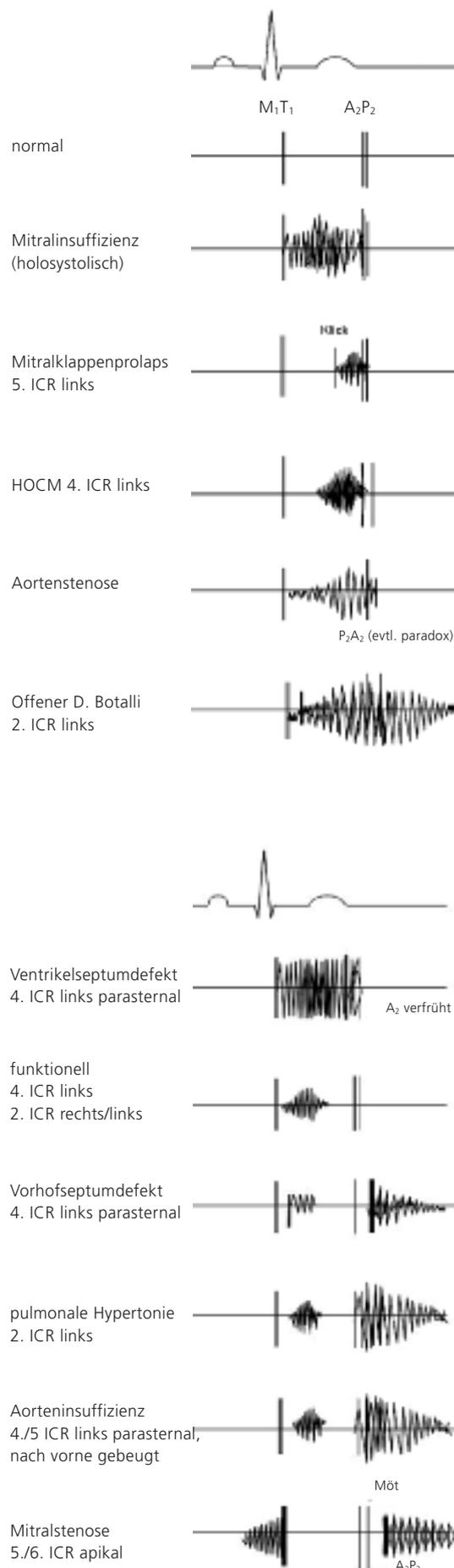
Hippokrates lehrte den Ärzten, das Ohr direkt an den Thorax des Patienten zu legen, um etwas von den Herztönen und -geräuschen zu hören. Erst 1816 erfand der französische Arzt Laënnec das Stethoskop. Auch heutzutage ist der Stellenwert des Stethoskops in der Kardiologie unbestritten. Die klassischen Auskultationsstellen gelten auch bei kongenitalen Vitien (ausser bei Dextrokardie) und beinhalten den 2. Interkostalraum (ICR) rechts und links parasternal, den 4. ICR links parasternal («Erb»), sowie den «Apex», d.h. am palpablen Anteil des linken Ventrikels, meist im 5. oder 6. ICR medioklavikulär gelegen. Bei Patienten mit kongenitalen Vitien dürfen die Auskultationsstellen wegen der Malposition der Ventrikel und / oder der Gefässe nicht der Aorta, Pulmonalis oder Mitralis zugeordnet werden; die Auskultationsbefunde werden mit Ausnahme des Erb-Punktes anatomisch dem entsprechenden Interkostalraum zugeordnet. Der Name «Erb» stammt von Wilhelm Heinrich Erb (um 1875), der als deutscher Neurologe an dieser Stelle die Aorteninsuffizienz seiner Patienten mit Syphilis diagnostizierte!

Bei der Auskultation müssen Herztöne und Herzgeräusche beurteilt werden.

Geräusche

Bei Schulkindern findet sich ein systolisches Geräusch in 70–90%. Ältere Erwachsene haben in 30–70% ein Systolikum. Die Differen-

Abbildung 1
Vergleich des Auskultationsbefundes verschiedener Geräusche.
MÖT = Mitralöffnungston.



zierung von systolischen Herzgeräuschen ohne erfassbare Herzerkrankung (funktionelles Geräusch) und solchen mit signifikanter Pathologie stellt eine grosse Herausforderung dar.

Bei den Herzgeräuschen sind eindeutige Muster beschrieben (Abb. 1). Es folgen einige praktische Hinweise für die Auskultation verschiedener Vitien.

Aortenstenose

Typisch ist das spindelförmige Aortenstenose Geräusch. Bei der klinischen Beurteilung eines Patienten ist zum Ausschluss einer schweren Aortenstenose folgendes wichtig: leises Geräusch, frühes Geräuschmaximum, normaler Carotispuls und gespaltener 2. Herzton (S₂): dann liegt keine schwere Aortenstenose vor mit einer Sensitivität von 100%.

Hypertrophe obstruktive Kardiomyopathie

Die Erkennung einer hypertrophen obstruktiven Kardiomyopathie (HOCM) oder eines intraventrikulären Druckgradienten ist aus therapeutischen und prognostischen Gründen wichtig. Bei der HOCM zeigt das systolische Geräusch im allgemeinen eine symmetrische Crescendo-Decrescendo-Form. Die Variabilität des Geräusches (und damit der Obstruktion) von einer Untersuchung zur nächsten und innerhalb derselben Untersuchung ist typisch und schon fast pathognomonisch für die HOCM. Das systolische Geräusch bei HOCM ist ein Hybridgeräusch bedingt durch Turbulenzen im linksventrikulären Ausflustrakt und durch eine Mitralsuffizienz.

Folgende dynamische Manöver sind wichtig zur Berteilung der HOCM: Valsalva (der Patient atmet kraftvoll aus während 20 Sekunden mit einem Druck von 40 mm Hg, gemessen mit dem Quecksilbermanometer, Veränderungen der Geräuschintensität gerade vor dem Ende der Strain-Phase), Aufstehen, Faustschluss (isometrisch maximale Kontraktion während 1 Minute), und passives Beinhochheben (auf 45°). Die Gabe von Amylnitrit ist bei uns weitgehend verlassen wegen dem unangenehmem Duft und dem oft ausgeprägten Blutdruckabfall. Das klassische Verhalten des systolischen Geräusches bei der HOCM zeigt eine Zunahme des Geräusches beim Valsalva und im Stehen und eine Abnahme beim Faustschluss, Kauern und Beinhochhalten. Allerdings wird manchmal das Geräusch bei der HOCM beim Valsalva leiser wegen Abnahme des Schlagvolumens und des transaortalen Flusses trotz Zunahme des Gradienten.

Die passive Beinelevation ist eine Alternative: dies macht das HOCM-Geräusch fast bei allen Patienten leiser und geht im Gegensatz zum Kauern auch für ältere, immobile Patienten. Ein Drittel der Patienten mit einer HOCM sind über 60 Jahre alt und präsentieren sich mit Angina pectoris, Dyspnoe oder einem Infarktbild im EKG, was eine koronare Herzkrankheit mit einer Mitralinsuffizienz vermuten lässt; dabei könnte eine HOCM vorliegen.

Pulmonalstenose

Bei der Pulmonalstenose findet sich ein rauhes, spindelförmiges Austreibungsgeräusch mit Punctum maximum im 2. ICR links, meist mit einem Schwirren und einer Ausstrahlung in die linke A. carotis. S₂ ist weit gespalten mit leisem P₂. Beim Vorhofseptumdefekt kommt das Systolikum durch eine relative Pulmonalstenose infolge erhöhten Blutflusses während der Systole zustande! Typisch ist dabei der fix gespaltenen 2. Herzton beim hämodynamisch relevanten Vorhofseptumdefekt.

Mitralinsuffizienzgeräusch

Das Mitralinsuffizienzgeräusch ist ein hochfrequentes, bandförmiges, giessendes Geräusch mit Punctum maximum über dem Apex.

Die Ausstrahlung ist abhängig von der Richtung des Mitralinsuffizienzjets im linken Vorhof. Wenn der Jet posterolateral gerichtet ist, strahlt das Geräusch in die linke Axilla aus. Wenn der Jet aber, wie beim häufigen Prolaps des posterioren Segels, anteromedial gegen das interatriale Septum gerichtet ist, dann strahlt das Geräusch gegen die Basis der Aorta aus. Der Charakter des Carotispulses und S₂ helfen dann zwischen Mitralinsuffizienz, Aortenstenose, oder einer HOCM zu differenzieren.

Der Mitralklappenprolaps ist der häufigste Grund für eine Mitralinsuffizienz. Es bedingt ein spätsystolisches Geräusch, dem ein oder mehrere Klicks vorausgehen. Beim Kauern, bei der passiven Beinhochlagerung, beim Faustschluss, treten Klick und Geräusch später auf, aber das Geräusch wird lauter.

Ventrikelseptumdefekt

Solange der Pulmonalisdruck normal ist, verursacht der Ventrikelseptumdefekt (VSD) ein rauhes, meist holosystolisches, bandförmiges Geräusch, das im Gegensatz zur Mitralinsuffizienz immer mit dem 1. Herzton (S₁) beginnt. Das Geräuschmaximum ist über dem 3. oder 4. ICR parasternal links. Liegt der VSD supracristal im Ausflusstrakt, kann der Befund mit

einer Pulmonalstenose verwechselt werden, da dann das Geräusch im 2. ICR am lautesten zu hören ist. Bei einem grossen VSD kann das Geräusch fehlen oder eventuell nur frühsystolisch hörbar sein, da wegen dem steigenden rechtsventrikulären Druck während der späten Systole der Shunt abnimmt. Auch kleine muskuläre VSD können nur ein frühsystolisches Geräusch machen, da sich der Defekt bald nach Beginn der Systole mit der Muskelkontraktion schliesst. Wenn der Shunt beim Eisenmenger-Syndrom umkehrt (Rechts-Links-Shunt), dann fehlt das typische VSD-Geräusch und es auskultiert sich ein pulmonales Austreibungsgeräusch wegen der Dilatation des Pulmonalisstammes. Ein holosystolisches Geräusch bei einem VSD ist meistens ein Hinweis für eine ausgeglichene Hämodynamik. Ein frühsystolisches Geräusch ist also typisch für einen kleinen oder sehr grossen Ventrikelseptumdefekt mit pulmonaler Hypertonie.

Aorteninsuffizienz

Typisch für eine Aorteninsuffizienz ist ein leises, frühdiastolisches hochfrequentes, giesendes Decrescendo-Geräusch mit Beginn unmittelbar nach A₂, das man mit der Membran links oder rechts parasternal im 3./4. ICR beim nach vorn geneigten Patienten am besten hört. Bei einem «flail cusp», d.h. flatternder Aortentasche, kann ein musikalisches Geräusch vorhanden sein.

Folgende periphere hämodynamische Zeichen sind typisch für eine schwere Aorteninsuffizienz: de-Musset-Zeichen (Kopfpulsieren v.a. im Sitzen), eine hohe Pulsamplitude (definiert als >50 mmHg oder >50% vom systolischen Blutdruck), diastolischer Blutdruck <50 mm Hg, Duroziez-Geräusch über der Arteria femoralis (mit der Membran des Stethoskops leichte Kompression der A. femoralis: normalerweise hört man dann ein Systolikum, bei Aorteninsuffizienz jedoch auch ein Diastolikum).

Pulmonalinsuffizienz

Eine Pulmonalinsuffizienz findet man häufig bei erwachsenen Patienten nach der Operation einer Fallot-Tetralogie; bei diesen Fällen ist das Insuffizienzgeräusch meistens mit einem Stenosegeräusch (relative Stenose des Ausflusstraktes bei schwerer Pulmonalinsuffizienz mit grossem Regurgitationsvolumen) kombiniert. Bei der Auskultation hört man ein systolisches und diastolisches Geräusch. Eine weitere mögliche Ursache für eine Pulmonalinsuffizienz beim Erwachsenen ist eine pul-

monale Hypertonie mit dem sogenannten Graham-Steel-Geräusch, dem hochfrequenten, blasenden Decrescendo-Diastolikum. Das Geräusch beginnt mit akzentuiertem P_2 von S_2 , und ist schwer von einer Aorteninsuffizienz unterscheidbar. Es kann allerdings zunehmen bei der Inspiration und ist häufiger im 2. ICR links lokalisiert mit Ausstrahlung in den 3. oder 4. ICR links.

Kontinuierliches Geräusch (Systo-Diastolikum)

Ein kontinuierliches Geräusch entspricht einem Systo-Diastolikum. Ursachen für kontinuierliche Geräusche sind erworbene oder kongenitale koronare AV-Fisteln, ein offener Ductus Botalli (Maschinen- oder Lokomotivengeräusch) ohne pulmonale Hypertonie, eine Fistel vom Sinus Valsalva der Aorta in den rechten Vorhof oder rechten Ventrikel, Kollateralen bei der Aortenisthmusstenose, Kollateralen der Bronchialarterien bei zyanotischen Herzfehlern (Pulmonalatresie), eine Pulmonalarterienstenose, chirurgisch angelegte Shunts (z.B. Blalock-Taussig-Shunt) sowie der partielle Verschluss einer Pulmonalarterie im Rahmen einer chronisch-thromboembolischen pulmonalen Hypertonie.

Klicks

Bei den systolischen Extratönen handelt es sich um systolische, hochfrequente Austreibungstöne, welche auch Klicks genannt werden. Aortale Klicks entstehen frühsystolisch nach Öffnung der Aortenklappe durch den Spannungsanstieg in der Aorta bei Beginn des Auswurfes bei Ektasie oder bei Aorteninsuffizienz, Aortenisthmusstenose oder Aneurysma der Aorta ascendens, selten bei arterieller Hypertonie oder infolge Öffnungsbewegung («doming») der noch mobilen bikuspiden Aortenklappe. Ein aortaler Austreibungston ist das häufigste und wichtigste Zeichen für eine Erkennung der bikuspiden Aortenklappe am Patientenbett.

Der pulmonale Austreibungston tritt noch früher auf als der aortale Austreibungston. Der pulmonale Klick ist vorhanden bei einer deformierten Pulmonalklappe, bei einer Dilatation der Arteria pulmonalis, bei einer Pulmonalstenose, bei einer idiopathischen Dilatation der Pulmonalarterie sowie bei der Hyperthyreose. Beim Vorliegen einer Pulmonalstenose tritt der Austreibungston mit zunehmendem Schweregrad immer früher auf. Bei sehr schwerer Pulmonalstenose kommt es sogar zur Fusion des pulmonalen Austreibungsklicks mit S_1 .

Der nichtaustreibungsbedingte mesosystolische Klick wird am häufigsten durch einen Prolaps der Mitralklappe hervorgerufen. Er tritt zum Zeitpunkt des maximalen Prolapses der Mitralklappe in den linken Vorhof auf und kann mit oder ohne einem assoziierten spätsystolischen Geräusch der Mitralsuffizienz einhergehen. Beim individuellen Patienten tritt der Klick, bzw. der maximale Prolaps der Mitralklappe, immer beim gleichen systolischen linksventrikulären Volumen auf. Das heisst, dass der mesosystolische Klick immer dann nach S_1 auftritt, wenn das «Klickvolumen» erreicht wird. Bei Zunahme des enddiastolischen Volumens im Liegen, beim Kauern, beim Faustschluss oder bei einer Bradykardie tritt der Klick später, bei Abnahme des enddiastolischen Volumens im Stehen, beim Valsalva-Manöver oder bei einer Tachykardie früher auf.

Stellenwert der Auskultation in der heutigen Zeit

Die Auskultation bleibt eines der wichtigsten Instrumente für den Arzt am Patientenbett.

Bei einem Geräusch, zu dem der echokardiographische Befund oder der Befund der Herzkatheteruntersuchung nicht passt, müssen wir wissen: jede noch so moderne Untersuchung kann auch fehlerhaft sein und etwas verpassen. Mit der Auskultation können folgende Diagnosen leichter als mit der Echokardiographie gestellt werden: Ventrikelseptumdefekt (v.a. die kleinen, apikalen), leichter Mitralklappenprolaps, sub- und supra-avalvuläre Aortenstenose, koronare AV-Fisteln oder ein kleiner offener Ductus Botalli.

Beim Mitralklappenprolaps ist die Auskultation für das klinische Management (Endokarditis-Prophylaxe: ja oder nein) und den Follow-up ausschlaggebend. Oft findet man mit der Doppler-Echokardiographie minimale Regurgitationen der AV-Klappen, die man nicht hört, womit entsprechend den Richtlinien eine antibiotische Endokarditis-Prophylaxe nicht notwendig ist. Trotz allen Vorteilen gibt es Grenzen der Auskultation, insbesondere für den unerfahrenen Kliniker. Die Echokardiographie ist bei Verdacht auf ein Vitium und bei jedem bekannten kongenitalen Vitium obligat, ersetzt aber nicht die klinische Untersuchung.

Echokardiographie

Nur mit der Echokardiographie können die genaue Diagnose, eine Einschätzung des Schweregrads des Vitiums und dessen Verlauf schnell und für den Patienten angenehm beurteilt werden. Anatomische, morphologische und pathophysiologische Grundkenntnisse in



Abbildung 2

Echokardiographie bei einem Patienten mit einer monokuspiden Aortenklappe.

Die Echokardiographie ist die optimale Methode, um Aortenklappenpathologien zu erfassen und zur Differenzierung von monokuspiden, bikuspiden, trikuspiden und quadrikuspiden Aortenklappen. Hier in der Abbildung das Beispiel einer nicht verkalkten monokuspiden Aortenklappe mit nur einer Kommissur gezeigt im parasternalen Querschnitt.

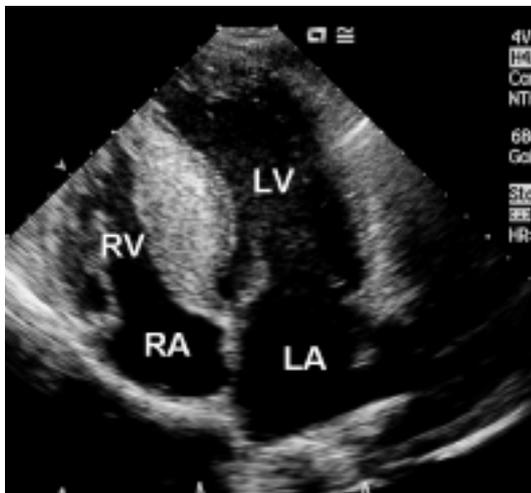


Abbildung 3

Echokardiographie bei einem Patienten mit einer hypertrophen nicht obstruktiven Kardiomyopathie.

Die Echokardiographie ist immer noch die bewährteste Methode in der Diagnostik der hypertrophen obstruktiven Kardiomyopathie. Damit können nicht nur Vorhandensein und Lokalisation der hypertrophen Segmente beurteilt, sondern auch das Vorhandensein und Ausmass von intraventrikulären Druckgradienten und einer diastolischen Dysfunktion schnell und zuverlässig beurteilt werden. Bei diesem Patienten sieht man die massive Hypertrophie v.a. des interventrikulären Septums.

LA = linker Vorhof; RA = rechter Vorhof; RV = rechter Ventrikel; LV = linker Ventrikel.

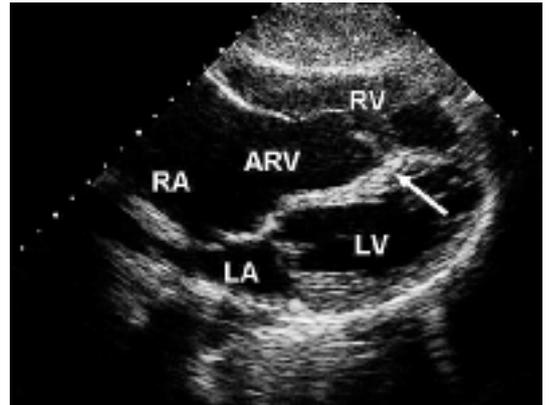


Abbildung 4

Echokardiographie bei einer Patientin mit einem Morbus Ebstein.

Die Echokardiographie ist bei Patienten mit einem Morbus Ebstein die beste Untersuchung, um Schweregrad der Trikuspidalinsuffizienz, der rechtsventrikulären Funktionseinschränkung, der assoziierten Läsionen wie der Vorhofseptumdefekt und linksseitige Anomalien zu erfassen. Im dargestellten Bild sieht man in einem subkostalen Schnitt einen M. Ebstein, die apikale Verlagerung des septalen Trikuspidalsegels, das anteriore Segel und den kleinen funktionellen rechten Ventrikel.

RA = rechter Vorhof; ARV = atrialisierter rechter Ventrikel; RV = rechter Ventrikel; LA = linker Vorhof; LV = linker Ventrikel. Der Pfeil zeigt zur Insertionsstelle des apikal verlagerten septalen Trikuspidalsegels.

kongenitalen Vitien sind Voraussetzung für die Beurteilung der Befunde! Auch sogenannte einfache Vitien (z.B. Vorhofseptumdefekt) sind für den Unerfahrenen eine Herausforderung mit unkorrekter oder unvollständiger Diagnose (z.B. falsche Klassifizierung des Vorhofseptumdefektes, Verpassen von fehlmündenden Lungenvenen usw.).

Bei der Erstbeurteilung kongenitaler Vitien sollten folgende Fragen mit der Echokardiographie beantwortet werden:

- Viszeroatrialer Situs, Levo-, Dextro- und Mesokardie.
- Funktionelles Geräusch versus Geräusch bei struktureller Herzerkrankung.
- Morphologie der AV- und Semilunarklappen.
- Morphologie und Funktion der Ventrikel.
- Identifikation eines Shunts auf atrialer, ventrikulärer oder arterieller Ebene.
- Pulmonale Hypertonie: ja oder nein.

Das Thoraxröntgenbild kann hilfreich sein zur Diagnose oder zum Ausschluss einer rechtsdeszendierenden Aorta, zur Bestimmung des Situs, der Isomerie usw.

Für die meisten Fragestellungen genügt eine transthorakale Echokardiographie. In Abbildung 2 ist als Beispiel eine monokuspidale Aortenklappe dargestellt, in Abbildung 3 eine hypertrophe, nicht obstruktive Kardiomyopathie und in Abbildung 4 ein Morbus Ebstein.

Transösophageale Echokardiographie

Die transösophageale Echokardiographie, die selten indiziert ist bei kongenitalen Vitien, wird aufgrund unserer Erfahrungen zu häufig durchgeführt. Die transösophageale Echokardiographie ist kein Ersatz der transthorakalen Echokardiographie. Wenn die Diagnose des kongenitalen Vitiums mittels transthorakaler Echokardiographie nicht gelingt, so gelingt die Diagnose selten mittels transösophagealer Echokardiographie. Sie ist – ausser bei eingeschränkter Echokardiographiequalität – vor allem bei folgenden drei Fragestellungen indiziert:

(1.) Anatomische Beschreibung des offenen Foramen ovale oder des Vorhofseptumdefektes Typ II zur Beurteilung, ob ein interventioneller Verschluss möglich ist; (2.) Suche nach intrakardialen Thromben (z.B. vor der Elektrokonversion); (3.) Endokarditis. Andere Indikationen sind selten; diese Untersuchung muss durch einen speziell in kongenitalen Vitien erfahrenen Kardiologen durchgeführt werden (z.B. Beurteilung eines Baffle-Leaks beim Patienten mit Vorhofumkehr nach Senning oder Mustard, Fontan-Anastomose).

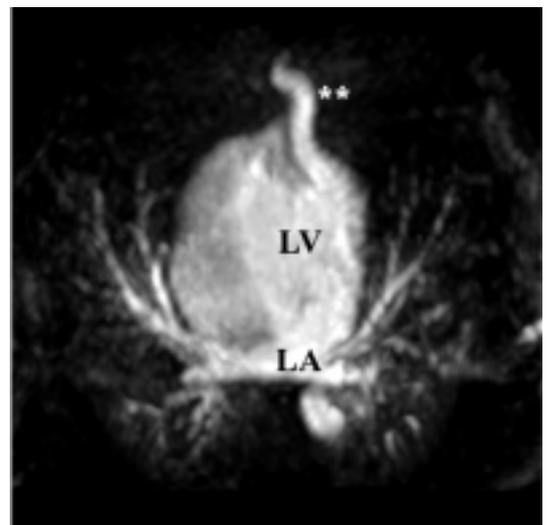
Magnetresonananzuntersuchung (MRI)

Die Magnetresonananzuntersuchung (MRI) basiert auf der Anwendung eines starken Magnetfelds und mehrerer Magnetgradienten, zur Erzeugung von Signalen aus den Wasserprotonen des Gewebes. Damit können alle intrathorakale Strukturen in jeder beliebigen Ebene, nicht invasiv und ohne Strahlenbelastung dargestellt werden. Neben der tomographischen Darstellung nach peripherer Injektion eines Kontrastmittels (ein nicht jodhaltiges und nicht nephrotoxisches Gadolinium-Derivat), kann man eine kontrastmittelange-reichte MR-Angiographie durchführen. Mit dieser ultimativen Technik wird ein ganzes Volumen von Bildern aufgenommen, was eine unbeschränkte Zahl der Rekonstruktionsebenen und vor allen die dreidimensionale Rekonstruktion erlaubt. Einige Beispiele von MRI-Darstellungen sind in Abbildung 5–7 dargestellt.

Das MRI spielt heutzutage eine zunehmend wichtige Rolle bei der Beurteilung von kongenitalen Vitien. So gilt das MRI als diagnostische Methode der Wahl bei der Beurteilung des Aortenbogens, insbesondere beim



A



B

Abbildung 5

Beispiel eines Säuglings mit Cantrell-Syndrom mit MRI. Hautdefekte in der Mittellinie (A) bei einem Säugling mit Cantrell-Syndrom. Neben Mittelliniendefekten wie Omphalocele und Zwerchfellhernie, zeigen die Patienten auch eine Perikardlücke und angeborene Herzfehler. Diese Patientin zeigte kardial eine Mesokardie, ein mittelgrosses Divertikel des linken Ventrikels (** B) und einen grossen perimembranösen Ventrikelseptumdefekt. LA = linker Vorhof; LV = linker Ventrikel.

Vorliegen einer Aortenisthmusstenose (Abb. 6), bei Verdacht auf Gefässringe, oder bei der arrhythmogenen rechtsventrikulären Kardiomyopathie. Bei ausgewählten Fällen mit Fehlmündung der Lungenvenen, bei denen die Echokardiographie keine konklusive Beurteilung geben konnte, ist das MRI die beste nicht-invasive Untersuchungsmethode. Neben diesen klaren Indikationen für die anatomische Darstellung der intrathorakalen Gefässe und des myokardialen Gewebes gewinnt das MRI, dank der Kombination verschiedener Pulssequenzen, eine zunehmende Rolle zur funktionellen Untersuchung. Ventrikelvolumina und systolische Funktion, sowie Flussmessungen in den Gefässen und über den Klappen lassen

Abbildung 6

MRI bei einem Patienten mit einer Aortenisthmusstenose.

A 41-jähriger Patient mit St. nach Operation einer Aortenisthmusstenose mittels Subclavian-flap-Plastik. Die dreidimensionale Rekonstruktion nach MR-Angiographie zeigt eine residuelle Stenose (**)

und typischerweise bei dieser Rekonstruktionstechnik, eine fehlende linke A. subclavia.



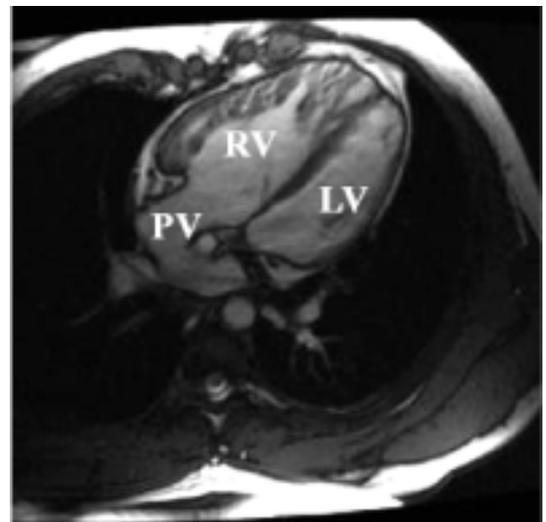
A



B



A



B

Abbildung 7

MRI bei St. nach Vorhofumkehr nach Senning.

Die Transposition der grossen Arterien nach Vorhofumkehr nach Senning lässt sich ideal mit dem MRI beurteilen.

Neben der Darstellung des Lungenvenen- und Systemvenenkanals (A), lässt sich auch genau die systolische Funktion des rechten Ventrikels quantifizieren (B). Der rechte Ventrikel ist dilatiert und hypertroph. Typische Deformation des linken Ventrikels (Pancake-Deformität) bei schwerer Septumabflachung.

LV = linker Ventrikel; PV = Lungenvenenkanal; RV = rechter Ventrikel; SV = Systemvenenkanal.

sich mit dem MRI messen. Das MRI spielt somit eine wichtige Rolle in der nichtinvasiven quantitativen Berechnung von intrakardialen Shunts, Klappeninsuffizienzen, Ventrikelvolumina und Auswurfraction. Insbesondere gilt das MRI heutzutage als die Untersuchung der Wahl bei der Beurteilung des rechten Ventrikels. Beim Morbus Ebstein kann das MRI zur Planung einer Operation wertvolle Zusatzinformationen liefern über Volumen und

Funktion des rechten und des linken Ventrikels. Eine Darstellung der empfohlenen Indikationen ist in Tabelle 1 ersichtlich.

Es bestehen klare Kontraindikationen für die Durchführung eines Herz-MRI: Schrittmacher und Defibrillatoren gehören nicht ins Magnet! Intrakranielle Clips und Cochlea-Implantate (relativ häufig getragen bei Patienten mit angeborenen Vitien) stellen zusätzliche Kontraindikationen dar.

Tabelle 1

Indikation für eine MRI Untersuchung beim kongenitalen Vitium.

Rechter Ventrikel	Volumen, Auswurfraction v.a. bei – kongenital korrigierter Transposition der grossen Arterien – ARVC: zur Diagnosesicherung – Morbus Ebstein: vor einer Operation
Aorta	Aortenbogenanomalien: – Aortenisthmusstenose – Dissektion (nicht angeboren) Gefässringe unterbrochener Aortenbogen Marfan-Syndrom
Pulmonalarterien	Anomalien, Hypoplasie periphere Pulmonalstenose (z.B. nach arterieller Switch-Operation) Beurteilung von Grafts im RVOT
Lungenvenen	Anomalien, Fehlmündungen
Komplexe Vitien	seltene Indikation nach speziellen Fragestellungen
Systemvenen	Anomalien, Fehlmündungen
ARVC = arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie; RVOT = rechtsventrikulärer Ausflusstrakt	

Der Untersucher muss zur Beurteilung der teils sehr komplexen Anatomie und Pathophysiologie wie bei der Echokardiographie spezielle Kenntnisse und Erfahrungen in der Beurteilung von kongenitalen Vitien haben. Deshalb ist eine enge Zusammenarbeit zwischen dem in Vitien spezialisierten Kardiologen und dem Radiologen erforderlich.

Computertomographie (CT)

Mit der Computertomographie existiert eine sehr schnelle, nicht invasive Zusatzmethode, die zur Darstellung von Aortenbogenanomalien, Aortenisthmusstenose, vaskulären Ringen und Lungenvenendrainage eine Alternative zum MRI ist. Aufgrund der Strahlenbelastung und des Gebrauchs jodhaltiger Kontrastmittel ist das CT bei Jod-Allergie, einer schweren Niereninsuffizienz und während der Schwangerschaft kontraindiziert. Mit den heutzutage zur Verfügung stehenden 64-slice-CT-Scannern geht die Untersuchung so schnell, dass auch kleine Kinder und Säuglinge ohne Narkose gescannt werden können. Bei diesen Patienten ist allerdings aufgrund der Strahlenbelastung ein Wort der Vorsicht angebracht. Die Strahlenexposition einer CT-Untersuchung ist wesentlich grösser als bei einer Herzkatheteruntersuchung. Die Computertomographie eignet sich somit nicht als eine häufig zu wiederholende Screening-Methode wegen der Gefahr der strahleninduzierten Malignome. Zudem ist die Gewebedarstellung weniger klar als mit dem MRI und es fehlen hämodynamische oder funktionelle Aussagen.

Somit eignet sich das CT vor allem zur einmaligen Darstellung von Gefässen (Aorta, Pulmonalarterien, Kollateralen, pulmonale AV-Fisteln und Lungenvenen).

Schlussfolgerung

Abschliessend möchten wir mit einer Aussage von Braunwald enden. Braunwald hielt in einer Einleitung zum ausgezeichneten Textbuch über «Congenital Recognition of Congenital Heart Disease» von J.K. Perloff [1] folgendes fest:

«Intelligent selection of investigative procedures from the ever-increasing array of tests now available requires far more sophisticated decision-making than was necessary when the choices were limited to electrocardiography and chest roentgenography. The clinical examination provides the critical information necessary for most of these decisions.»

In diesem Sinn schrieb Perloff, dass unbedingt versucht werden muss, aus allen Untersuchungsmethoden zusammen ein Gesamtbild zu erhalten. Sonst erhält man eine Flut von Befunden ohne Synthese, die dem Patienten nichts nützen und dem Gesundheitswesen viel Geld kosten. Die Zahl der zur Verfügung stehenden Untersuchungsmethoden nimmt zu. Wichtig ist, dass von jeder Methode Vor- und Nachteile sowie Nebenwirkungen genau gekannt werden. Mit der optimalen Kombination von den heute zur Verfügung stehenden Methoden wie Echokardiographie, MRI und / oder CT-Untersuchung haben wir bei Patienten mit einem kongenitalen Vitium aber die

ideale Ergänzung zu Anamnese und Status, welche mit Abstand die wichtigsten Bausteine bei der Einschätzung eines Patienten mit einem kongenitalen Vitium bleiben. Art des Vitiums, Anamnese und die klinischen Befunde entscheiden, welche bildgebende Untersuchungsmethode die besten Informationen gibt.

Literatur

- 1 Perloff JK. Clinical Recognition of Congenital Heart Disease. 5th edition. Philadelphia: Saunders; 2003.
- 2 Webb GD. Diagnosis and Management of Adult Congenital Heart Disease. 1st edition. Oxford: Churchill Livingstone; 2003.
- 3 Linker DT. Practical Echocardiography of Congenital Heart Disease: From Fetus to Adult. New York: Churchill Livingstone; 2000.
- 4 Ho SY, Rigby ML. Echocardiography in Congenital Heart Disease Made Simple. London: World Scientific Publishing Company; 2005.
- 5 Attenhofer Jost CH, Turina J, Mayer K, Seifert B, Amann FW, Buechi M, et al. Echocardiography in the evaluation of systolic murmurs of unknown cause. *Am J Med.* 2000;108:614–20.
- 6 Attenhofer Jost CH, Lüscher TF, Oechslin EN, Turina J, Jenni R, Speich R. Systolisches Herzgeräusch – wie weiter? *Schweiz Med Forum.* 2004;4:49–55.
- 7 Warnes CA. The adult with congenital heart disease: born to be bad? *J Am Coll Cardiol.* 2005;46:1–8.
- 8 Bøxt LM. Magnetic resonance and computed tomographic evaluation of congenital heart disease. *J Magn Reson Imaging.* 2004;19:827–47.
- 9 Pennell DJ, Sechtem UP, Higgins CB, Manning WJ, Pohost GM, Rademakers FE, et al. Clinical indications for cardiovascular magnetic resonance (CMR): consensus panel report. *Eur Heart J.* 2004;25:1940–65.
- 10 Constantine G, Shan K, Flamm SD, Sivanathan MU. Role of MRI in clinical cardiology. *Lancet.* 2004;363:2162–72.