



## Aortenektasie: Aufgepasst im Langzeitverlauf

**Kinderkardiologie**-- Aortendissektionen sind eine gefährliche Folge von Aortenektasien, die im am häufigsten aufgrund angeborener Herzfehler auftreten. Wichtig ist es, Patienten mit genetischen Ursachen einer Aortenerweiterung regelmäßig per Bildgebung zu überwachen und ggf. rechtzeitig zu intervenieren.

VON PROF. MATTHIAS SIGLER

**Kontakt**-- Prof. Dr. med. Matthias Sigler, Herzzentrum Göttingen, matthias.sigler@med.uni-goettingen.de

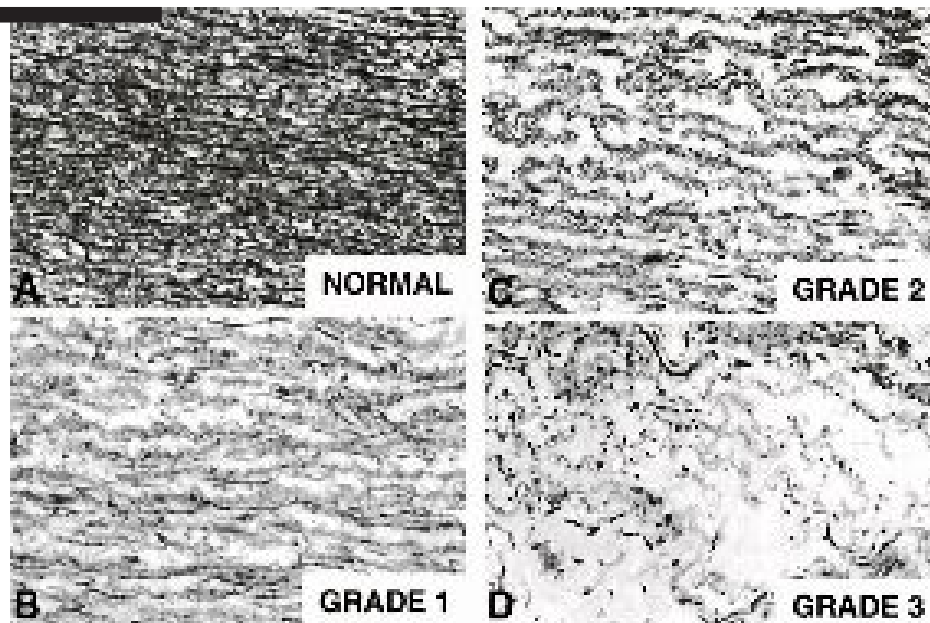


Abb. 2-- Histologische Gradeinteilung der Aortenwandveränderungen. © Niwa K et al. Circulation 2001

Abb. 1-- MRT mit Darstellung einer Aortenektasie bei einem 11-jährigen Jungen mit bikuspidaler Aortenklappe (BAV). © Sigler

Wenn uns in der Bildgebung eine Erweiterung von einem oder mehreren Abschnitten der Aorta auffällt, dann haben wir vor allem eins vor Augen: das Risiko einer lebensgefährlichen Aortendissektion. Neben der häufigsten Ursache in der Altersgruppe < 50 Jahre, dem Marfan-Syndrom, können noch eine ganze Reihe anderer genetischer Bindegewebestörungen der Grund dafür sein. Aber auch im Zusammenhang mit angeborenen Herzfehlern werden zum Teil erhebliche Ek-tasien der Aorta gesehen (Abb. 1).

### Gleichgewicht von Stabilität und Elastizität

Die Lebensleistung der Aorta ist enorm. Bei jedem der etwa drei Milliarden Herzschläge kommt es während einer Systole zur Ausdehnung der Aortenwand und genauso häufig zum „Recoil“ während der Diastole, wodurch der diastolische Blutdruck sichergestellt wird. Durchschnittlich 200 Millionen Liter Blut werden so im Laufe eines Lebens in den Körper gepumpt. Diese extreme physikalische Anforderung kann nur von einer Struktur erfüllt werden, die vor allem zwei Eigenschaften aufweist: Stabilität und zugleich Elastizität.

Es sind hauptsächlich zwei Strukturproteine, die für die Erfüllung dieser besonderen Anforderungen verantwortlich sind: Kollagen und Elastin. Obwohl sie sich in ihrem Aufbau nur um eine Aminosäure unterscheiden (Elastin enthält Valin anstelle von Hydrolysin), ist Ersteres vor allem für die Stabilität der Körperschlagader und Letzteres für die Elastizität verantwortlich. Im Verlauf der Aorta ändert sich die Zusammensetzung, der Elastingehalt nimmt von proximal nach distal ab, während der Kolla-

gingehalt zunimmt. Durch die physiologische Alterung kommt es ebenfalls zu Veränderungen: Der Elastin-/Kollagen-Quotient sinkt im Laufe des Lebens kontinuierlich und damit auch die Elastizität der Aorta.

### Genetische Syndrome verursachen Aortenpathologien

Auch durch metabolische Einflüsse, arteriellen Hypertonus oder entzündliche Veränderungen kann es zu Veränderungen der Aortenwand kommen. Häufigste Ursache für klinisch relevante Aortenpathologien sind jedoch genetische Syndrome, die zu einer gestörten Bildung oder Fehlfunktion des komplexen Zusammenspiels von Faktoren innerhalb der Gefäßmedia führen. In Tabelle 1 sind die wichtigsten Syndrome aufgeführt. Allen gemeinsam ist das erhöhte Risiko für Aortenektasie und Aortendissektion.

Die zystische Mediadegeneration der Aortenwand (früher auch Medianekrose genannt) ist das histologische Hauptmerkmal des Marfan-Syndroms bei Gefäßbefall. Daneben fällt vor allem eine Fragmentierung der elastischen Fasern auf (Abb. 2). Allerdings sind beide Veränderungen – anders als lange angenommen – nicht spezifisch für das Marfan-Syndrom oder die anderen bekannten genetischen Störungen der Aortenwandstruktur. Auch andere, exogen bedingte Veränderungen sowie die physiologische Alterung der Aorta zeigen histologisch ein ähnliches Muster.

Feingewebliche Untersuchungen von Aortenwandpräparaten bei Menschen mit bikuspidaler Aortenklappe („Bicuspid Aortic Valve“ – BAV) lieferten die ersten Hinweise auf eine größere Bedeu-



PROF. DR. MATTHIAS SIGLER  
Herzzentrum Göttingen  
© Sigler

tung der Genetik als zuvor angenommen [3]. Bis dahin galt die oft erhebliche Aortenektasie der Aorta ascendens bei BAV als ausschließliche Folge der besonderen Flussbedingungen mit poststenotischer Flussturbulenz im Aortenbulbus und der proximalen ascendierenden Aorta. Histologisch zeigte sich zur Überraschung der Untersucher das gleiche Bild mit Mediadegeneration und Elastinfragmentierung – allerdings auch in Präparaten der äußerlich unauffälligen Pulmonalarterienwand.

Spätestens damit konnte gezeigt werden, dass die Anlagestörung bei BAV nicht auf die Aortenklappe beschränkt

ist, sondern auch den Wandaufbau der großen Arterien betrifft. Inzwischen sind mehrere genetische Konstellationen identifiziert, die zu einer BAV und parallel auch zu Wandauffälligkeiten von Aorta und Pulmonalarterie führen.

### Erweiterungen des Aortenbulbus im Langzeitverlauf

Es ist bekannt, dass Menschen mit Fallot'scher Tetralogie und mit D-Transposition der großen Arterien bei Zustand nach arterieller Switchoperation häufig im Langzeitverlauf Erweiterungen des Aortenbulbus oder anderer Abschnitte der Aorta entwickeln [4, 5]. Auch Einzelfälle von Aortendissektionen sind beschrieben. Aber selbst im Zusammenhang mit Herzfehlern wie „Double Outlet Right Ventricle“ (DORV), Truncus arteriosus communis, Aortenisthmusstenose und sogar selten bei Menschen mit „nur“ einem Ventrikelseptumdefekt, kommen Aortenektasien und histologische Wandauffälligkeiten vor, wie von Niwa et al. bereits 2001 publiziert [2].

Generell wird eine therapeutische Intervention bei Erweiterung der thorakalen Aorten – auch für Patienten mit einem angeborenen Herzfehler – ab einem Durchmesser von > 55 mm empfohlen [6]. Abweichend davon gilt für Patienten mit Marfan-Syndrom ebenso wie für Patienten mit BAV ein Grenzwert von 50 mm. Eine Indikation zur Chirurgie besteht gemäß der jüngst aktualisierten Leitlinie für Erwachsene mit angeborenem Herzfehler (EMAH) bei diesen Patienten, wenn zusätzliche Risikofaktoren wie positive Familienanamnese vorliegen, sogar schon ab einer Weite der Aorta von 45 mm [7]. Dies ist auch der Grenzwert für einige andere genetisch bedingte Syndrome mit Aortenerweiterung wie das Loey's-Dietz-Syndrom.

Echokardiografisch sind meist nicht alle Abschnitte der Aorta ausreichend gut beurteilbar. Vor allem deshalb sollte nicht nur bei Menschen mit bekannter genetischer Aortopathie, sondern auch bei Erwachsenen mit angeborenem Herzfehler (EMAH) in angemessenen Intervallen (und bei Anhaltspunkten für Auffälligkeiten der Aorta unverzüglich) eine Schnittbildgebung der großen Arterien erfolgen.

Also: Augen auf im Langzeitverlauf – insbesondere bei Menschen mit Bindegewebestörung und/oder angeborenem Herzfehler! ■

Literatur beim Verfasser

### FAZIT

- ▲ Häufigste Ursache von Aortenektasien sind genetisch Veränderungen.
- ▲ Dadurch wird das sensible Gleichgewicht zwischen Elastizität und Stabilität der Aorta gestört.
- ▲ Bei EMAH-Patienten oder bekannten Bindegewebsstörungen sollte regelmäßig eine Schnittbildgebung der großen Arterien erfolgen.

### Genetische Syndrome bei Aortenpathologien

Gen	Protein	Phänotyp	Krankheitsmechanismus
FBN1	Fibrillin-1	Marfan-Syndrom	extrazelluläre Matrix-Komponenten
COL3A1	Typ 3-Prokollagen	Ehlers-Danlos-Syndrom	
COL4A5	Typ 4-Prokollagen	Alport-Syndrom	
(7q11.23)	Elastin	Williams Beuren-Syndrom	
EFEMP2	Fibulin-4	Cutis laxa	] glatte Muskelzellen
ACTA2	α-Aktin	FTAAD	
MYH11	Myosin heavy chain-11	FTAAD	
TGFBR1/2	TGF-β-Rezeptor 1/2	Loey's-Dietz-Syndrom	- TGF-β-Signalweg
FLNA	Filamin-A	zerebrale Heterotopie	] Rezeptorkinasen
TSC2	Tuberin	Tuberöse Sklerose Komplex	
JAG2	Jagged-2	Algalille-Syndrom	] andere Signalwege
NOTCH1	NOTCH-1	bikuspidale Aortenklappe	
SLC2A10	Glukosetransporter-Typ 10	Arterial-Tortuosity-Syndrom	

Tabelle: Cardio News

Quelle: Sigler