



Supravalvuläre Aortenstenose

**Verena Gravenhorst (Göttingen), Heike Schneider (Göttingen),
Philippe Grieshaber (Münster), Harald Bertram (Hannover)**

Beschlossen vom Vorstand der Deutschen Gesellschaft für Pädiatrische Kardiologie und
Angeborene Herzfehler am 21.09.2026

1. Geltungsbereich

Supravalvuläre Aortenstenose - isoliert und als Bestandteil übergeordneter Syndrome - von der Fetalzeit über das Kindes- und Jugendalter bis ins Erwachsenenalter.

2. Methodik

Die Konsensfindung in der Leitlinienkommission erfolgte nach eingehender Literaturrecherche und Erstellung eines Textentwurfes in einem zweistufigen Delphi-Verfahren:

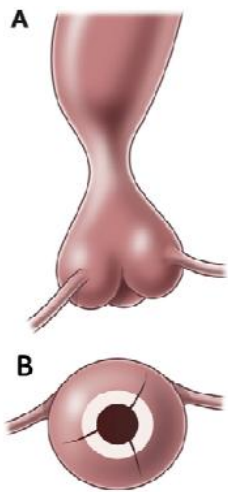
1. schriftlich per E-Mail Umlauf
2. mündliche Konsentierung im strukturierten Gruppenprozess.

Handlungsempfehlungen wurden soweit möglich in vier Empfehlungsgrade eingeteilt:

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

Tabelle 1: Beschreibung der Empfehlungsgrade

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



3. Definition

Abbildung 1: Schematische Darstellung einer supralvalulären Aortenstenose:

A: typischer angiographischer Aspekt

B: Aufsicht auf die Aortenbasis nach Durchtrennung der Aorta im Stenosebereich

Bei der supralvalulären Aortenstenose liegt eine Einengung der Aorta ascendens oberhalb der Aortenklappe und distal des Abgangs der Koronararterien vor. Sie kann isoliert oder in Kombination mit anderen Vitien – meist anderen Formen der linksventrikulären Ausflusstraktobstruktion – auftreten. Die häufigste Form (ca. 70- 75 % [1, 2, 3]) ist eine umschriebene sanduhrförmige Einengung („discrete stenosis“) am sino-tubulären Übergang des Bulbus aortae in die Aorta ascendens. (Abb. 1). In Einzelfällen wurden membranöse Stenosen beschrieben.

Seltener sind längerstreckige tunnelförmige Stenosen („diffuse stenosis“) der Aorta ascendens, dann oft kombiniert mit einer Hypoplasie der gesamten thorakalen oder sogar abdominellen Aorta und Abgangsstenosen der supraaortalen Äste [4, s. Anhang].

Die isolierte supralvaluläre Aortenstenose wird heute als Hauptmanifestation einer generalisierten systemischen Arterienerkrankung aufgrund eines Elastinmangels („elastin arteriopathy“) angesehen. Diese betrifft entsprechend des Elastinanteils in der Wandstruktur auch häufig die großen systemischen Arterien und/oder die Pulmonalarterien (bei behandlungspflichtigen supralvalulären Aortenstenosen in > 50 % der Fälle [2, 4, 5, 7].

So kann die ‚Elastin-Arteriopathie‘ neben der Hauptmanifestation einer supralvalvulären Aortenstenose typischerweise zu Obstruktionen an den proximalen Aortenbogenarterien, den Koronararterien, den Pulmonalarterien und/ oder den Viszeralarterien führen. Neben kurzstreckigen Stenosen können auch diffuse Hypoplasien der thorakalen oder abdominalen Aorta sowie der peripheren Pulmonalarterien resultieren [8, 9].

Assoziierte kardiale Läsionen betreffen speziell die Aortenklappe mit einer Häufigkeit von ca. 20% bei Kindern und Jugendlichen. In den chirurgischen Serien, die Patienten mit hämodynamisch schweren SVAS beschreiben, wird eine Beteiligung der Aortenklappe bei bis zu 50 % der Patienten beschrieben [2, 6, 10, 11]. Diese kann bereits bei Diagnosestellung vorhanden sein oder sich im Verlauf entwickeln.

Die supralvalvuläre Aortenstenose ist die kardiovaskuläre Hauptmanifestation des Williams-Beuren-Syndroms (WBS), einer multisystemischen Erkrankung aufgrund einer mehrere Gene betreffenden Mikrodeletion auf dem kurzen Arm des Chromosoms 7 (7q11.23) – einschließlich des ELN-Gens, das das Protein Elastin codiert. In großen Fallserien wurde bei knapp 50 % der Patienten mit einer supralvalvulären Aortenstenose ein WBS diagnostiziert. [8,12]. Daneben kommen aber auch familiäre autosomal dominante oder sporadische supralvalvuläre Aortenstenosen ohne die klinischen phänotypischen Merkmale des Williams-Beuren-Syndroms als Folge einer Haploinsuffizienz des Elastin-Gens auf Chromosom 7 vor [1, 4, 5, 13].

4. Epidemiologie

Die supralvalvuläre Aortenstenose ist mit einer Inzidenz von ca. 1:20.000 Lebendgeborene [5] die seltenste umschriebene Variante (2-14 % [2, 14] der linksventrikulären Ausflusstraktobstruktionen (LVOTO), was ca. 0,25 % aller angeborenen Herzfehler entspricht [15].

4.1 Williams-Beuren-Syndrom (WBS)

Das Williams-Beuren-Syndrom (Inzidenz 1:7500-10.000 [8, 10, 16] gehört zur Gruppe der ‚contiguous gene syndromes‘ mit einem Verlust von 27 Protein-produzierenden Genen in der Region 7q11.23, die auch das Elastin-Gen einschließt. Neben den kardiovaskulären Manifestationen der Arteriopathie imponieren klinisch zusätzlich die Zeichen der

übergeordneten systemischen Erkrankung (Kleinwuchs, typische Facies, Intelligenzminderung, Entwicklungsverzögerung, arterielle Hypertonie u. v. a [4]. Bei nahezu allen Fällen wird von einer de novo Deletion auf Chromosom 7 ausgegangen, das heißt, gesunde Eltern tragen den Gendefekt nicht. Das Wiederholungsrisiko für ein weiteres Kind mit einem WBS liegt dann bei $< 1 \%$. Patienten mit WBS vererben den Gendefekt statistisch an 50 % ihrer Nachkommen.

Strukturelle kardiovaskuläre Anomalien findet sich bei ca. 80 % der WBS-Patienten, bei Diagnose des Syndroms in der Säuglingszeit bei $> 90 \%$ der Kinder ; die Prävalenz der supralvalvulären Aortenstenose bei Patienten mit WBS liegt bei 45-75 % [4, 6]. Ca. 75 % der Patienten der WBS-Patienten mit einer supralvalvulären Aortenstenose weisen mindestens eine weitere kardiovaskuläre Anomalie auf [8]. Am häufigsten sind periphere Pulmonalstenosen/-hypoplasien deren Prävalenz bei früher klinischer Manifestation am höchsten ist ($> 60 \%$). [6, 7, 9, 18, 19].

Eine Beteiligung der Koronararterien wird in 5-15 % der Fälle beschrieben [1, 7, 8, 20, 21], in chirurgischen Serien, die höhergradige supralvalvuläre Aortenstenosen reflektieren, noch häufiger [3]. Systemarterielle Stenosen im Rahmen der Elastin-Arteriopathie werden bei ca. 20 % der WBS-Patienten unabhängig von einer gleichzeitig bestehenden supralvalvulären Aortenstenose oder Pulmonalarterienstenose beschrieben [6, 8].

Nierenarterienstenosen treten isoliert oder im Rahmen einer längerstreckigen Obstruktion der abdominellen Aorta („mid aortic syndrome“) auf. [22] Zusätzlich können auch cerebrale Arterien durch die diffuse Arteriopathie betroffen sein mit dem Risiko eines Schlaganfalls bereits im Kindesalter. Bei diesbezüglich auffälliger Anamnese und/oder Klinik sollte eine entsprechende bildgebende Diagnostik erwogen werden. [23, 24].

4.2. Elastin-Arteriopathie ohne Vorliegen eines WBS

Ist ein WBS klinisch und genetisch ausgeschlossen, ist die Ursache einer isolierten SVAS in ca. 50% der Fälle eine andere heterozygote Mutation oder Deletion des Elastin-Gens. Diese genetische Veränderung auf dem langen Arm eines der beiden Chromosomen 7 in der Region 7q11 kann ebenfalls sporadisch oder familiär auftreten [12].

4.3 Genetisch determinierte SVAS ohne ELN-Gen-Mutationen

Eine im Kindes- und Jugendalter seltene Form einer SVAS kann eine genetisch bedingte homozygote familiäre Hypercholesterinämie sein. Hinweise darauf ergeben sich aus einer positiven Familienanamnese und/oder anderen Stigmata der Erkrankung [8, 12, 25-29]. Ferner wurden SVAS als klinische Manifestation syndromaler Erkrankungen beschrieben, deren genetische Grundlage außerhalb des Elastingens liegt (RASopathien, Alagille-Syndrom) [12].

Kernaussage 1:	Leitlinie Supravalvuläre Aortenstenose	 DGPK
Definition – Pathophysiologie – Klinik		
➤ Die supravalvuläre Aortenstenose (SVAS) ist die seltenste Form einer linksventrikulären Ausflusstraktobstruktion. Unterschieden werden • SVAS im Rahmen des Williams-Beuren-Syndroms (WBS) • Sporadische oder familiäre Elastin-Arteriopathie ohne klinisches Erscheinungsbild des WBS • Homozygote familiäre Hypercholesterinämie, RASopathien und andere ➤ Es resultiert eine Druckbelastung für den linken Ventrikel, deren Schweregrad in Analogie zur valvulären Aortenstenosen klassifiziert wird. ➤ Die supravalvuläre Aortenstenose wird als Manifestation eines Elastinmangels angesehen, der zusätzlich unabhängig von der Aortenstenose auch supraaortale Arterien, Pulmonal-, Viszeral- und Koronararterien betreffen kann.		

5. Pathophysiologie, Hämodynamik

Die Mikrodeletion des Elastin-Vorläufergens auf Chromosom 7 führt durch einen Mangel an Elastin zu Wandveränderungen in der Aorta und den großen Arterien. Die Manifestationen der generalisierten Elastin-Arteriopathie können individuell sehr verschieden sein und in einem sehr heterogenen klinischen Bild resultieren.

Als eine Ursache der supravalvulären Aortenstenose wird eine Kombination von defizientem zirkumferentiellen Wachstum und kompensatorischer glatter Muskelzellproliferation an der Sinutubulären Junktion erachtet [30-34].

In den betroffenen Wandabschnitten ist die Aortenwand verdickt und ihr Gewebeaufbau verändert: die Mediadysplasie manifestiert sich neben den hypertrophierten glatten Muskelzellen mit einem erhöhten Kollagenanteil und einer Verarmung elastischer Fasern bei abnormem Elastin. Als Resultat ist die Aorta steifer und ihre Windkesselfunktion eingeschränkt, was als ursächlich für die erhöhte Inzidenz einer systemarteriellen Hypertonie (ca. 50 % bei Patienten mit Williams-Beuren-Syndrom) auch ohne umschriebene Stenosen der abdominellen Aorta oder der Nierenarterien angesehen wird [2, 4, 8, 17].

Folge einer höhergradigen supravalvulären Aortenstenose ist eine Druckbelastung des linken Ventrikels mit resultierender Myokardhypertrophie. Es kann sich eine prästenotische Dilatation des Bulbus aortae entwickeln. Supravalvuläre Aortenstenosen können sich bis auf den distalen Teil der Kommissuren der Aortenklappe ausdehnen und so die Beweglichkeit der Taschenklappen einschränken, was zur partiellen oder vollständigen Verlegung der Koronarostien durch diese atypischen Taschenklappen führen kann. Die Wandverdickung am sinutubulären Übergang kann zur Ausbildung von Gewebeleisten führen, die sich unmittelbar am kranialen Rand des Koronarostiums (vor allem der LCA) befinden. Die diastolische Koronarperfusion kann darüber hinaus aufgrund des durch die Stenose veränderten Blutflusses vermindert sein. Auch ohne Koronarstenosen besteht das Risiko einer subendokardialen Ischämie. Eine verminderte Koronarperfusion wird als ursächlich für das speziell bei WBS-Patienten beschriebene erhöhte Risiko für eine Kreislaufdekompensation im Rahmen von diagnostischen oder therapeutischen invasiven Prozeduren angesehen, das auch ohne schwere supravalvuläre Aortenstenose auftreten kann [8; s. Anhang].

6. Körperliche Befunde und Leitsymptome

Höhergradige supravalvuläre Aortenstenosen weisen ein lautes systolisches Herzgeräusch mit Punctum maximum über dem 2. ICR rechts parasternal auf. Im Gegensatz zur valvulären Aortenstenose ist das Geräusch nicht von einem frühsystolischen Klick begleitet. Das Geräusch wird in die Karotiden fortgeleitet. Zusätzlich kann ein tastbares Schwirren im Jugulum auftreten.

Bei geringer Stenose oder linksventrikulärer Funktionseinschränkung ist das Geräusch leiser oder kann fehlen. Ca. 50 % der Patienten mit WBS entwickeln eine behandlungspflichtige systemarterielle Hypertonie, wobei in ca. einem Drittel der Fälle eine Stenosierung der abdominalen Aorta oder der Nierenarterien unabhängig vom Vorliegen einer SVAS auftritt [6, 22]. Häufig besteht aufgrund der veränderten pathophysiologischen Flussverhältnisse ein Blutdruckunterschied zwischen beiden Armen, wobei bei Patienten mit dem WBS je nach Ausrichtung des Stenosejets der höchste Blutdruck nicht immer am rechten, sondern auch am linken Arm gemessen werden kann [36, 37]. Der Blutdruck sollte immer an allen Extremitäten gemessen werden, da die SVAS auch mit einer hypoplastischen Aorta, einer Aortenbogenobstruktion, oder einem ‚Mid-aortic syndrome‘ einhergehen kann. Bei manifester arterieller Hypertonie sind immer Stenosierungen der Nierenarterien auszuschließen, ein Hinweis darauf kann auch ein Strömungsgeräusch in den Flanken sein.

Bestehen neben einer klinisch manifesten supravalvulären Aortenstenose gleichzeitig Stenosierungen der Pulmonalarterien, können sich abhängig von deren Schweregrad biventrikuläre Ausflusstraktobstruktionen entwickeln, mit einem deutlich erhöhten Risiko für chirurgische oder interventionelle Therapien bzw. den damit verbundenen Narkosen [1, 8, 38-42]. Bei Koronarbeteiligung können pektanginöse Beschwerden vorliegen und Herzinfarkte auftreten. Bei sekundärer Funktionseinschränkung des linken Ventrikels kann sich in fortgeschrittenen Stadien eine Belastungseinschränkung bis hin zur manifesten Herzinsuffizienz entwickeln.

7. Diagnostik

7.1 Zielsetzung:

Die bildgebende Diagnostik beinhaltet die morphologische Darstellung und Bestimmung des Schweregrades der Stenose, den Ausschluss oder die Diagnose assoziierter kardialer Fehlbildungen bzw. die Dokumentation anderer klinischer Manifestationen der systemischen Arteriopathie. Eine vollständige Bildgebung umfasst die Darstellung der gesamten thorakalen und – abhängig von der Klinik – auch der abdominalen Aorta und ihrer Gefäßabgänge.

Bei Nachweis einer supravalvulären Aortenstenose wird eine genetische Untersuchung des

Patienten zum Nachweis molekulargenetischer Veränderungen, insbesondere der 7q11.23 Elastin-Gen-Mutation [8, 12, 13] mit entsprechender Beratung empfohlen.

Tabelle 1: Graduierung der Schweregrade einer supralvalvulären Aortenstenose				
	Echo maximale Flussgeschwin- digkeit ($v_{\max}$)	Echo maximaler instantaner Gradient ($\Delta p_{\max}$)*	Echo mittlerer Gradient (Δp_{mean})*	HK invasiver peak-to-peak- Gradient
Leicht	2,6-2,9 m/s	< 35 mmHg	< 20 mmHg	< 30 mmHg
Mittel	3-4 m/s	35-60 mmHg	20-40 mmHg	30-50 mmHg
Schwer	> 4 m/s	> 60 mmHg	> 40(-50) mmHg	> 50 mmHg

Gegenübergestellt werden die Ergebnisse der echokardiographischen Evaluation im Kindes- und Jugendalter (mit normaler LV-Funktion) und die invasiven Druckgradienten der Herzkatheterdiagnostik. Unterschieden werden 3 Schweregrade, wobei für die Einordnung die Bestimmung des echokardiographischen *oder* des invasiven Kathetergradienten ausreicht. Eine schwere SVAS ist dabei nicht gleichbedeutend mit der Indikation zur Therapie ist (Details im Text, s. Kernaussage 3)

* kalkuliert nach der Bernoulli-Gleichung

7.2.1. Echokardiographie

Die transthorakale Echokardiographie ist das diagnostische Verfahren der Wahl. Mit ihr können das Vorliegen einer supralvalvulären Aortenstenose nachgewiesen und deren klinische Relevanz eingeordnet werden. Zu beurteilen sind [14]:

- Lage, Morphologie und Ausprägung der supralvalvulären Aortenstenose
- Linksventrikulärer Ausflusstrakt, Aortenklappe sowie Aorta ascendens distal der Stenose (PW-Doppler zur akkuraten Lokalisation der Stenose)
- Aortenbogen und proximale Aorta descendens einschließlich der supraaortalen Gefäßabgänge
- Linksventrikuläre Funktion und Ausmaß der Myokardhypertrophie
- Bestimmung der maximalen und mittleren Blutflussgeschwindigkeiten (CW-Doppler) zur Kalkulation der Gradienten, der speziell bei längerstreckigen Stenosierungen im Vergleich zur invasiven Druckmessung aber meist überschätzt wird

- Zentrale Pulmonalarterien zur Darstellung assoziierter supra- und subvalvulärer Pulmonalstenosen bzw. Bifurkationsstenosen
- Abgang der Koronararterien, Lagebeziehung zur Stenose

7.2.2. EKG

Ein EKG ist Bestandteil der Initialdiagnostik und jeder Verlaufskontrolle.

Neben der Initialdiagnostik und den Verlaufskontrollen muss vor allen diagnostischen oder therapeutischen Prozeduren in Analgosedierung oder Narkose ein aktuelles 12-Kanal-EKG abgeleitet und bewertet werden. Im Fokus stehen folgende Befunde:

- Zeichen der linksventrikulären Myokardhypertrophie korrelieren mit dem Schweregrad der supra- und subvalvulären Stenose [43]
- rechts- oder biventrikuläre Hypertrophiezeichen weisen auf zusätzliche periphere Pulmonalstenosen hin
- Repolarisationsstörungen können auf einen fortgeschrittenen Befund bzw. eine koronare Minderperfusion hinweisen [44]
- Patienten mit dem WBS weisen im Gegensatz zu den nicht-syndromalen Patienten mit supra- und subvalvulärer Aortenstenose zu einem erhöhten Prozentsatz ein verlängertes QT-Intervall auf (QTc > 460 ms bei 14 % der Patienten [44, 45]); bei QTc > 500 ms wird eine zusätzliche genetische Untersuchung auf Long-QT-Syndrom empfohlen
- bei ca. 25 % der Patienten mit Williams-Beuren-Syndrom findet sich eine unspezifische rechtsatriale Vergrößerung [44].

Da Arrhythmien insbesondere bei Patienten mit Williams-Beuren-Syndrom häufig sind, sollten je nach Klinik/Symptomatik wiederholte Langzeit-EKGs durchgeführt werden.

Ein Belastungs-EKG sollte zur Detektion von Erregungsrückbildungs-, Herzrhythmusstörungen und/oder arterielle Hypertonie erwogen werden.

7.2.3. Röntgen-Thorax

Diagnostisch wegweisende Befunde sind nicht zu erwarten. Ein Röntgenbild des Thorax sollte vor herzchirurgischen Maßnahmen als Ausgangsbefund erstellt werden.

7.2.4. Magnetresonanztomographie/ Computertomographie

Nach echokardiographischer Diagnose soll eine Darstellung der gesamten thorakalen und abdominalen Aorta und ihrer Abgänge in der Schichtbilddiagnostik erfolgen. MRT- und CT-Angiographie sind gleichermaßen gut zur Darstellung der gesamten Aorta und der Gefäßabgänge der großen Arterien sowie des pulmonalen Gefäßsystems geeignet. Die CT-Angiographie erfordert aufgrund der – mit den modernen Geräten allerdings nur noch geringen – Strahlenbelastung eine zusätzliche rechtfertigende Indikationsstellung, weist aber den Vorteil einer kurzen Untersuchungsdauer auf und ist meist auch bei kleinen Kindern ohne oder in milder Sedierung durchführbar. Die MRT geht aufgrund der längeren Untersuchungsdauer im Falle einer notwendigen Sedierung bzw. Narkose aus den o.g. Gründen mit einem höheren Prozedurrisiko einher.

Vor einer Operation an einer SVAS sollte eine detaillierte Darstellung der Koronararterien erfolgen. Dies sollte möglichst nicht-invasiv mittels CT-Angiographie erfolgen [8].

7.2.5 Herzkatheteruntersuchung und Angiokardiographie

Die Herzkatheteruntersuchung ermöglicht die präzise hämodynamische und angiographische Beurteilung, ist jedoch nur bei speziellen Fragestellungen indiziert.

Sie kann erwogen werden, wenn zusätzliche Läsionen vermutet werden wie Koronar-, Carotis-, der Pulmonalstenosen bzw. Stenosen der Viszeralarterien.

Die Koronarangiographie erlaubt die bestmögliche Darstellung der Koronararterien, speziell im Säuglings- und Kleinkindalter, wenn die Schichtbildgebung limitiert ist. In den allermeisten genügt eine Aortenwurzelangiographie zur Darstellung der Koronararterien und deren Lagebeziehung zur Stenose. Eine selektive Koronarangiographie ermöglicht eine optimierte Darstellung, wird aber in den meisten Zentren restriktiv gehandhabt und bleibt speziellen Fragestellungen vorbehalten.

Erscheint die echokardiographische Diagnostik zu Graduierung bzw. Schweregradbestimmung nicht eindeutig oder nicht konklusiv, hat die invasive Gradientenbestimmung weiterhin ihren Stellenwert im Rahmen der Indikationsstellung zur Operation [8; 37].

Darüber hinaus können invasive Druckmessungen und selektive Angiographien zur Darstellung begleitender peripherer Pulmonalstenosen/-hypoplasien bzw. systemarterieller (abdomineller) Abgangsstenosen im Rahmen der Arteriopathie indiziert sein. Speziell im Säuglings- und Kleinkindesalter, bei Patienten mit biventrikulären Ausflusstraktobstruktionen oder einer vermuteten oder manifesten Koronarbeteiligung besteht aber neben dem Sedierungs- bzw. Narkoserisiko ein zusätzliches prozedurbezogenes Risiko für eine hämodynamische Instabilität durch die Kathetermanipulation, so dass die Untersuchung eine strenge Indikationsstellung erfordert und nur in erfahrenen kinderkardiologischen Zentren mit allen Möglichkeiten zur Behandlung einer kardialen Dekompensation inkl. ECMO durchgeführt werden sollte.

7.2.6. Labordiagnostik

Routinemäßige Laborkontrollen sind bei Patienten mit supralvalvulärer Aortenstenose nicht indiziert. Differentialdiagnostisch ist ggf. eine Hypercholesterinämie auszuschließen. Bei Patienten mit WBS sollte initial eine Hyperkalzämie ausgeschlossen werden.

7.2.7. Fetale Echokardiographie

Eine supralvalvuläre Aortenstenose kann bereits pränatal diagnostiziert werden. In diesen Fällen besteht der Verdacht auf eine schwere Verlaufsform der Erkrankung mit potentiell früher klinischer Manifestation nach der Geburt.

7.2.8. Abdomensonographie

Nach Diagnose einer supralvalvulären Aortenstenose sollte die weiterführende Diagnostik neben der morphologischen Darstellung der thorakalen und abdominalen Aorta in der Schichtbildgebung auch die sonographische Beurteilung der abdominalen Aorta und der großen Viszeralarterien einschließen. Bei zusätzlichem Nachweis einer arteriellen Hypertonie ist die Sonographie des Abdomens zum Ausschluss von Nierenarterienstenosen obligat und Bestandteil der Diagnostik im Verlauf.

7.2.9 Prozedurbezogene Risiken

Funktionell bedeutsame Einschränkungen der Koronarperfusion kommen durch direkte Affektion der Koronararterien im Rahmen der generalisierten Arteriopathie, als Folge einer verminderten diastolischen Perfusion durch die supra- und subvalvuläre Stenose oder begleitende Aortenklappenveränderungen vor und können durch das Vorliegen einer Myokardhypertrophie aggraviert werden. Sie bilden die Grundlage für eine drohende kardiale Dekompensation mit deutlich erhöhtem Risiko für den plötzlichen Herztod bei den betroffenen Patienten, der speziell im Rahmen von periprozeduralen bzw. perioperativen Sedierungen bzw. Narkosen auftritt – unabhängig von der Art der Prozedur.

Als spezielle Risikofaktoren wurden analysiert [15, 38-42]:

- schwere SVAS mit biventrikulärer Ausflusstraktobstruktion
- junges Alter (< 3 Jahre)
- begleitende Koronarstenosen
- höhergradige supra- und subvalvuläre Aortenstenose (mittlerer Dopplergradient in der Echokardiographie > 40 mmHg) mit deutlicher linksventrikulärer Myokardhypertrophie
- längerstreckige Stenose bzw. diffuse Stenosen der gesamten thorakalen Aorta
- vorbestehende Arrhythmien oder deutliche QTc-Verlängerungen (> 500 ms)
- kardiovaskuläre Komplikationen in der eigenen Vorgeschichte

Plötzliche periprozedurale Todesfälle wurden aber auch ohne höhergradige Stenosen und ohne eine nachweisbare Koronarbeteiligung beschrieben. Das Risiko scheint dabei für Patienten mit WBS und nicht-syndromaler Elastin-Arteriopathie identisch zu sein [5, 15].

[s. Anhang, Abbildung 5]

Kernaussage 2: Leitlinie Supravalvuläre Aortenstenose	
Prozedurbezogene Risiken bei Sedierung / Narkose	
Ein erhöhtes Risiko für eine kardiale Dekompensation besteht bei • Alter < 3 Jahre • zusätzlicher relevanter peripherer Pulmonalarterienstenose • schwerer SVAS mit linksventrikulärer Hypertrophie • begleitenden Koronarstenosen • längerstreckiger / diffuser SVAS • Arrhythmien, QTc > 500 ms • früheren Narkosekomplikationen	

7.3 Differenzialdiagnosen

Die SVAS ist abzugrenzen von anderen Formen der linksventrikulären Ausflusstraktobstruktion, speziell der valvulären Aortenstenosen. Stenosierungen der großen Systemarterien wurden neben der klinischen Manifestation einer Elastin-Arteriopathie ferner im Rahmen von systemischen Inflammationen (Takayashu-Arteriitis) oder eines ‚mid aortic syndromes‘ beschrieben.

Empfehlung 1	Leitlinie Supravalvuläre Aortenstenose	
Diagnostik		DGPK
Die Diagnose einer supravalvulären Aortenstenose soll im Kindes- und Jugendalter mittels transthorakaler Echokardiographie gestellt werden.		
Die echokardiographische Diagnostik soll neben einer Schweregradbeurteilung der Stenose den Nachweis bzw. Ausschluss assoziierter kardialer bzw. herznaher vaskulärer Pathologien umfassen.		
Nach Diagnose einer supravalvulären Aortenstenose soll eine Darstellung der gesamten thorakalen und abdominellen Aorta mittels Schichtbilddiagnostik erfolgen.		
Nach Diagnose einer SVAS sollen regelmäßige kinder- bzw. EMAH-kardiologische Kontrolluntersuchungen durchgeführt werden, deren Häufigkeit sich am Alter der Patienten und dem Schweregrad der Stenose orientiert.		

Eine abdominelle Sonographie soll im Kindesalter Bestandteil der Initial- und der Verlaufsdagnostik bei Patienten mit SVAS sein	
Nach Diagnose einer supravalvulären Aortenstenose im Kindes- und Jugendalter soll eine genetische Untersuchung zum Nachweis molekulargenetischer Veränderungen des Elastin-Gens erfolgen.	
Ein EKG soll im Rahmen der Initialdiagnostik und der Verlaufskontrolle erfolgen.	
Vor allen Prozeduren, die eine Analgosedierung oder Narkose erfordern, sollen bei Patienten mit SVAS aktuelle echokardiographische und elektrokardiographische Befunde vorliegen.	
Die Durchführung invasiver Prozeduren bei Patienten mit SVAS, die eine Analgosedierung oder Narkose erfordern, soll nur unter Einbeziehung ausgewiesener kinder-kardiologischer und anästhesiologischer Expertise stattfinden.	
Das deutlich erhöhte Risikoprofil für vital bedrohliche kardiovaskuläre Komplikationen muss bei der Indikationsstellung zu allen Prozeduren unter Analgosedierung oder Narkose berücksichtigt werden.	
Eine Herzkatheterdiagnostik ist zur Diagnosebestätigung einer SVAS nicht notwendig.	
Ambulante Prozeduren unter Analgosedierung oder Narkose werden nicht empfohlen.	
Die Herzkatheterdiagnostik sollte speziellen Fragestellungen vorbehalten bleiben.	
Vor operativen Korrekturen einer SVAS soll eine detaillierte Darstellung der Koronararterien mittels Schichtbilddiagnostik (primär CT) erfolgen.	
Bei Patienten mit SVAS und manifester arterieller Hypertonie soll eine erweiterte bildgebende Diagnostik zum Ausschluss von Stenosierungen der abdominalen Aorta und der Nierenarterien erfolgen.	

8. Therapie

8.1 Grundsätze / Ziele / Strategien der Behandlung

Therapie der Wahl zur Behandlung einer supravalvulären Aortenstenose ist die chirurgische Resektion der Stenose mit plastischer Erweiterung der Aorta ascendens.

Wissenschaftlich validierte Daten zur Indikationsstellung anhand der Druckgradienten liegen nicht vor.

Indikationen zur Operation einer isolierten supravalvulären Aortenstenose sind klinische Beschwerden (Angina pectoris, Dyspnoe oder Synkopen), eine progrediente linksventrikuläre Hypertrophie oder relevante Erregungsrückbildungsstörungen im EKG [18].

Für asymptomatische Kinder gilt einer der drei Gradienten als Indikation zur Operation: [1, 3, 7, 8]

- ein maximaler Doppler-Gradient in der Echokardiographie von > 70 mmHg
- ein mittlerer Doppler-Gradient in der Echokardiographie von > 50 mmHg
- ein invasiv gemessener peak-to-peak Gradienten von > 50 (bis 60) mmHg.

Dabei werden v.a. bei jüngeren asymptomatischen Patienten auch höhere Gradienten ohne sofortige OP akzeptiert. Tendenziell wird die OP-Indikation mit zunehmendem Alter der Patienten (Adoleszenten und EMAH) bei geringeren Druckgradienten gestellt. [2, 8, 46, 47; s. Kap. 10].

Bei kombinierten Stenosen ist die OP-Indikation vom klinischen Gesamtbefund abzuleiten.

Kernaussage 3: Leitlinie Supravalvuläre Aortenstenose	
Indikationen zur OP	9/10
• klinische Symptome • progrediente linksventrikuläre Hypertrophie • Repolarisationsstörungen im EKG • Stenosegradienten bei asymptomatischen Patienten: - Echo $\Delta p_{\max} > 70$ mmHg - Echo $\Delta p_{\text{mean}} > 50$ mmHg - HK $\text{peak-to-peak} > 50$ mmHg	



8.2.1. Medikamentöse Behandlung

Medikamentöse Behandlungsmaßnahmen sind zur Behandlung der supravalvulären Aortenstenose in der Regel nicht indiziert und bleiben speziellen Indikationen zur Therapie von Komorbiditäten vorbehalten (Antihypertensiva; β -Blocker bei QTc-Verlängerungen).

8.2.2. Interventionelle Behandlung

Interventionelle Behandlungsmaßnahmen sind zur Behandlung der supralvalvulären Aortenstenose in der Regel nicht indiziert und bleiben speziellen Indikationen zur Therapie von Komorbiditäten oder Residualbefunden nach vorausgegangenen Maßnahmen im Bereich des Aortenbogens bzw. der abdominellen Aorta vorbehalten (Angioplastiemaßnahmen zur Therapie von begleitenden Gefäßstenosen).

8.2.3. Operative Behandlung

Die chirurgische Therapie der supralvalvulären Aortenstenose erfolgt unter Einsatz von Herz-Lungen-Maschine und in kardioplegischem Herzstillstand. Zur Behandlung der kurzstreckigen (,discrete') Stenose werden zumeist folgende Verfahren eingesetzt:

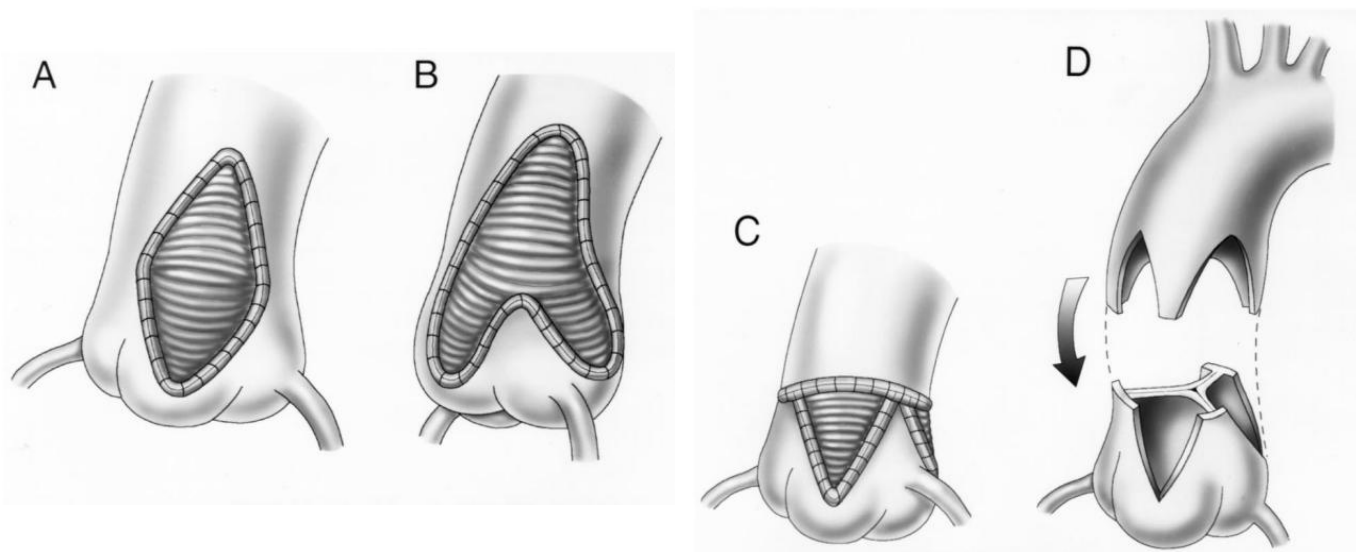


Abbildung 2: OP-Techniken zur Behandlung der kurzstreckigen supralvalvulären Aortenstenose.

- A:** OP nach McGoon: In den nonkoronaren Sinus eingenähter rautenförmiger Patch
- B:** OP nach Doty: ‚Y-Patch‘ mit Erweiterung des nonkoronaren und rechtskoronaren Sinus
- C:** OP nach Brom: Erweiterung der Aortenwurzel durch 3 separate Flecken in alle Sinus
- D:** OP nach Myers: Inzision in alle Sinus und Vernähen mit Gegeninzisionen in die Aorta ascendens ohne Verwendung von Flecken

Single-Patch-Technik (McGoon) - die älteste und heutzutage noch in vielen Zentren angewandte Technik. Die Aorta ascendens wird längs in den non-koronaren Sinus eingeschnitten und mit Hilfe eines („diamond shaped“) Patches erweitert. Der Gradient kann in der Regel primär effektiv reduziert werden, allerdings wird die **Einengung der beiden anderen Sinus** nicht behandelt. Die Rekonstruktion der Aortenwurzel ist relativ einfach, jedoch nicht symmetrisch [48].

Bifurcated-Y-Patch-Technik (Doty) - die historisch am häufigsten angewandte Technik mit Erweiterung des non-koronaren und rechtskoronaren Sinus mittels eines Y-förmigen („pantaloon“) Patches. Die Resektion der Stenose und die Rekonstruktion der Aortenwurzel sind im Vergleich zur McGoon-Technik effektiver und symmetrischer, technisch dennoch relativ einfach. Die häufig ausgeprägte Stenose im Bereich des linkskoronaren Sinus wird nicht angegangen [49]. Eine erweiterte Modifikation dieser Technik beinhaltet eine zusätzliche Inzision in den linkskoronaren Sinus [50].

3-Patch-Technik (Brom) – alternative, technisch aufwendigere Technik mit Erweiterung aller drei Sinus. Die Aorta wird in der engsten Stelle durchtrennt, die Stenose reseziert. Alle Sinus werden eingeschnitten und mit drei einzelnen Flickern in Tropfenform erweitert. Mit dieser Technik lassen sich eine effektive Beseitigung der Stenose und eine optimale Symmetrie der Aortenwurzel erzielen. Zusätzlich können Stenosen im Bereich der Koronarostien oder der Aortenklappe optimal erreicht werden [51].

Non-Patch- / Interdigitated-Technik (Myers) – Modifikation der 3-Patch-Technik mit Inzision aller Sinus und Erweiterung der Aorta ascendens ohne Benutzung von Flickern. Nach Durchtrennung der Aorta wird die distale Aorta mit drei gegenläufigen Inzisionen mit der Aortenwurzel fingerartig ineinandergreifend anastomosiert („autologous slide aortoplasty“) [52]. Diese Technik erreicht ähnlich wie die 3-Patch-Technik eine sehr effektive und symmetrische Rekonstruktion der Aortenwurzel mit optimalem Wachstumspotential, ist jedoch technisch anspruchsvoll. Sie erscheint eher für kurzstreckige Stenosen mit ausreichender Größe und Länge der restlichen Aorta geeignet. [1, 53]. Bei allen chirurgischen Erweiterungstechniken muss der Erhalt der Geometrie der Aortenklappe und eine Vermeidung von Koronararterienverziehungen beachtet werden.

Bei langstreckiger („diffuse“) Stenosierung der thorakalen Aorta werden alle drei Patch-Techniken durch Verlängerung eines oder mehrerer Flickern zur Erweiterung der distalen Aorta ascendens

und des Aortenbogens mit Abgängen der Kopfhalsgefäße benutzt. Bei komplexer Anatomie können – im Kindesalter als ultima ratio - Gefäßprothesen zum Ersatz bzw. zur Erweiterung der Aorta ascendens und des Aortenbogens zum Einsatz kommen [1, 47, 53]. In älteren chirurgischen Serien wurden auch Bypass-Verbindungen vom linken Ventrikel bzw. der Aorta ascendens zur Aorta descendens verwendet [3].

Bei begleitenden schweren Stenosen der zentralen Pulmonalarterien und deutlicher Druckbelastung des rechten Ventrikels mit Erhöhung des RV-Drucks ($> 2/3$ systemarterieller Druck) werden diese in den meisten Zentren durch eine Erweiterungsplastik mit Eigenperikardflicken in der gleichen Prozedur mit behandelt.

Bei relevanten Koronararterienstenosen kann eine gleichzeitige koronarchirurgische Therapie erforderlich sein. Bei ostialen und ostiumnahen Stenosen kann eine Patcherweiterung der Koronararterie durchgeführt werden [54, s. Anhang]. Bei distalen Stenosen und älteren Patienten kommen auch bypasschirurgische Verfahren in der Risikoabwägung eher in Betracht.

8.2.4. Behandlungsergebnisse und Risiken

Die chirurgische Therapie der supralvalvulären Aortenstenose führt zu guten Behandlungsergebnissen. Die größeren europäischen und amerikanischen Serien (300 bis 450 Patienten [21, 55] berichten bei einem mittleren Patientenalter von 2 bis 4 Jahren über eine operative Sterblichkeit (30 Tage Mortalität) der Gesamtgruppe von ca. 5 % in einem Operationszeitraum zwischen 1990 und 2015 [21, 55]. Dabei weisen Operationen einer isolierten supralvalvulären Aortenstenose bei Kindern, die älter als 2 Jahre sind, ein geringeres Mortalitätsrisiko (1,6-3 %) auf [55, 56]. Perioperative Komplikationen traten bei 9-15 % der Patienten auf [47, 55]. Faktoren, die das operative Risiko erhöhen, sind [1, 21, 47, 54, 56-61]:

- Alter < 2 Jahre
- komplexe Chirurgie am linksventrikulären Ausflusstrakt und der Aorta:
 - langstreckige, tunnelförmige supralvalvuläre Stenose mit Beteiligung des Aortenbogens
 - begleitende Aortenklappenchirurgie
 - begleitende Resektion einer Subaortenstenose

- gleichzeitige OP der Pulmonalarterien bzw. des rechtsventrikulären Ausflusstraktes
- Koronarstenosen und chirurgische Koronartherapie

Das operative Risiko der kombinierten Eingriffe an Aorta und Pulmonalarterien ist in den meisten Serien deutlich erhöht (überwiegend sehr junge Patienten, Mortalität 20-40 % [2, 18, 55]. Gleichzeitig ist die Reoperations- und Reinterventionsrate bei Patienten mit ausgeprägten Pulmonalstenosen mit systemischem oder suprasystemischem rechtsventrikulärem Druck signifikant höher. Ein wesentlicher Faktor für diese deutlich schlechteren Resultate dürfte das Alter der Patienten bei der Operation sein, da die Patienten mit biventrikulären Ausflusstraktobstruktionen oft früh symptomatisch und therapiepflichtig werden und damit eine schwere Verlaufsform der generalisierten Arteriopathie reflektieren [1, 57, 58].

Re-Operationen: 7- 20 % [47, 56, 58, 62, 63] der Patienten, in einzelnen Serien bis über 40 % [64], benötigen erneute Operationen im Verlauf mit deutlich höherer Mortalität. Diese finden überwiegend in den ersten 2 Jahren nach der Primär-Operation statt. Insgesamt zeigen sich keine relevanten Unterschiede zwischen den verwendeten chirurgischen OP-Techniken hinsichtlich operativer Sterblichkeit und Häufigkeit notwendiger Re-Operationen [46, 47, 53, 58, 59, 61]

Einige Zentren berichten aber über eine geringere Mortalität und geringere Reinterventionsraten nach der Brom-OP und deren Modifikationen, bei allerdings kleineren Fallserien und kürzeren Nachbeobachtungszeiten [47, 62].

Aktuelle Metaanalysen und Langzeitanalysen aus großen Herzzentren berichten übereinstimmend über eine Überlebensrate nach 3 Dekaden von ca. 90 % (60, 61, 65), einer Reinterventionsrate von 16-30% nach 20 Jahren und ca. 30 % nach 30 Jahren. Die Inzidenz von Myokardinfarkten im postoperativen Verlauf wird mit 8 % angegeben [61]. In den Ergebnisanalysen lassen sich keine signifikanten Unterschiede zwischen SVAS-Patienten mit WBS und denen ohne WBS dokumentieren; bei Letzteren lässt sich eine Tendenz zu schwereren Verläufen in den ersten postoperativen Jahren erkennen [61] .

Kernaussage 4: Leitlinie Supravalvuläre Aortenstenose		
Therapie		DGPK
➤ Die chirurgische Korrekturoperation ist die Therapie der Wahl zur Behandlung einer supravalvulären Aortenstenose. ➤ Eindeutige Unterschiede hinsichtlich operativer Sterblichkeit und Häufigkeit notwendiger Re-Operationen lassen sich zwischen den verwendeten chirurgischen OP-Techniken nicht belegen. ➤ Die wichtigsten Risikofaktoren für eine relevante Restenosierung bzw. Notwendigkeit zur Reoperation sind: • Alter bei OP < 2 Jahre • Begleitende linksventrikuläre Ausflusstraktstenose, v.a. eine valvuläre Aortenstenose • langstreckige diffuse SVAS ➤ OP-Ergebnisse und Langzeitresultate unterscheiden sich zwischen den Patienten mit WBS nicht von denen ohne Nachweis des Syndroms.		

Empfehlung 2 Leitlinie Supravalvuläre Aortenstenose		
Therapie		DGPK
Die Behandlung einer supravalvulären Aortenstenose soll chirurgisch erfolgen.		
Interventionelle Maßnahmen sind zur Behandlung der supravalvulären Aortenstenose nicht indiziert.		
Medikamentöse Maßnahmen sind zur Behandlung der supravalvulären Aortenstenose nicht indiziert.		
Interventionelle Maßnahmen können zur Behandlung von Begleitmanifestationen der Elastin-Arteriopathie (systemarterielle und pulmonalarterielle Stenosen) erwogen werden.		
Eine arterielle Hypertonie als Komplikation der Elastin-Arteriopathie sollte supportiv medikamentös therapiert werden.		
Eine Endokarditisprophylaxe ist für Patienten mit isolierter SVAS ohne Beteiligung der Aortenklappe nicht notwendig.		
Perioperativ sollte eine Endokarditisprophylaxe für mindestens 6 Monate durchgeführt werden.		
Bei Beteiligung der Aortenklappe mit Stenose oder Insuffizienz oder entsprechenden Befunden nach operativer Korrektur der SVAS sollte ein dauerhafte Endokarditisprophylaxe erfolgen.		

9. Verlauf und Prognose

Die überwiegende Anzahl der Gefäßläsionen bei Patienten mit Williams-Beuren Syndrom benötigt **keine** Behandlung. Patienten mit geringgradiger supralvalvulärer Aortenstenose bleiben häufig über lange Zeit beschwerdefrei. Im natürlichen Verlauf kommt es bei geringen Stenosen (mittlerer Doppler-Gradient < 20 mmHg) sowohl im Kindes- als auch im Erwachsenenalter meist nicht zur Progression.

Der Anteil therapiepflichtiger supralvalvulärer Aortenstenosen liegt bei ca. 20-25 % und ist bei früher klinischer Manifestation höher. Bei höhergradigen Stenosen (mittlerer Doppler-Gradient > 35 mmHg) ist mit einer weiteren Zunahme im Verlauf zu rechnen [6, 7, 19].

9.1 Häufigkeit der notwendigen ambulanten / bildgebenden Kontrolle

Regelmäßige kardiologische Kontrolluntersuchungen werden für alle Patienten mit unkorrigierter und korrigierter SVAS empfohlen. Das Untersuchungsintervall sollte in Abhängigkeit vom Alter des Patienten, Schweregrad der Stenose und assoziierten Läsionen gewählt werden. Die kinder-kardiologischen Kontrollen sollen im Säuglingsalter alle 3 Monate stattfinden und werden mit zunehmendem Alter der Kinder verlängert (s. Tabellen).

Das Wiederauftreten von Stenosen nach SVAS-Korrektur-OP ist häufig. Etwa ein Viertel der Patienten benötigt eine Re-Operation innerhalb von 20 Jahren [8, 57, 46, 61]. Die Mehrzahl dieser operativen Folgeeingriffe wird innerhalb der ersten 2 Jahre nach initialer Chirurgie erforderlich (46).

Als Risikofaktoren für notwendige chirurgische Re-Interventionen gelten [46, 47, 53, 56, 58, 59, 61, 62, 64, 65]:

- OP-Alter unter einem Jahr,
- Körpergewicht < 5 kg,
- gleichzeitige Korrektur einer rechtsventrikulären Ausflusstrakt-Obstruktion (RVOTO)
- geringe Durchmesser von Aortenklappe, Aortenwurzel und Aorta ascendens

Die Häufigkeit der Nachsorgeuntersuchungen sollte diese Faktoren einbeziehen.

Tab. 3: Ambulante Diagnostik bei Patienten mit einer supralvalvulären Aortenstenose

Modalität	Fokus	Häufigkeit
EKG	LVH, Repolarisationsstörungen, QT-Intervall	jede Kontrolle
Echokardiographie	LVH, Gradient	jede Kontrolle
Langzeit-EKG	Detektion von Tachyarrhythmien	bei klinischer Indikation; asymptomatisch alle 3-5 Jahre
MRT*	Darstellung der gesamten Aorta und ggf. der Pulmonalarterien	bei klinischer Indikation; asymptomatisch alle 3–5 Jahre (Jgdl. + EMAH)
CT	Darstellung der gesamten Aorta und ggf. der Pulmonalarterien; Koronarangiographie	(Initialdiagnostik) OP-Vorbereitung
Spiroergometrie*	Objektivierung der kardiopulmonalen Belastbarkeit (subjektiv oft überschätzt)	bei klinischer Indikation;

**abhängig von der Kooperationsfähigkeit der Patienten jenseits des Grundschulalters*

9.2 Endokarditisprophylaxe

Eine generelle Endokarditisprophylaxe ist bei den meisten Patienten mit supralvalvulärer Aortenstenose im Allgemeinen nicht empfohlen.

Perioperativ empfehlen die meisten operierenden Zentren nach plastischer Rekonstruktion der Aorta mit Patchmaterial eine Endokarditisprophylaxe für 6 Monate postoperativ, falls keine residuellen Defekten vorliegen.

Bei primärer Mitbeteiligung der Aortenklappe oder residueller valvulärer Stenose oder Aortenklappeninsuffizienz im Verlauf ist das Risikoprofil deutlich höher und die meisten Zentren empfehlen eine strengere und dauerhafte Endokarditisprophylaxe.

9.3 Sport, Belastbarkeit, Reise, Berufswahl

Regelmäßige körperliche Aktivität und Sport sind ausdrücklich erwünscht. Fast alle Patienten mit CHD können von körperlicher Aktivität physisch und mental profitieren. Generell sollen Schüler am Schulsport teilnehmen. Nur im Einzelfall ist ein teilweiser, zeitlich begrenzter oder vollständiger Ausschluss vom Schulsport notwendig. Eine

krankheitsbedingte Sonderrolle ist zu vermeiden [66-69]. Eine sportart-spezifische Beratung sollte für alle Patienten mit einer SVAS erfolgen, dabei müssen die individuellen kognitiven Fähigkeiten und die Motivation berücksichtigt werden.

Neuere Empfehlungen haben als Ziel, die sichere Teilnahme auch an Leistungssport für Kinder, Jugendliche und (junge) Erwachsene mit AHF zu ermöglichen. Ziel ist eine individualisierte Empfehlung, basierend auf einer gemeinsamen Entscheidungsfindung mit den Patienten und ggf. ihren Eltern [70-73].

Dynamische Sportarten sind statischen Sportarten vorzuziehen [66].

Für Patienten mit SVAS (vor und nach operativem Eingriff) wird im Konsens mit den Patienten oder deren Eltern folgendes Vorgehen empfohlen:

- Bei Patienten mit einer geringen ($\Delta p_{\text{mean}} < 20 \text{ mmHg}$ bzw. $\Delta v_{\text{max}} < 3 \text{ m/sec}$) SVAS und normaler Ventrikelfunktion besteht meist eine normale körperliche Belastbarkeit und es bedarf bei fehlender klinischer Symptomatik keiner Einschränkungen bezüglich Freizeitsport und Wettkampfsport moderater Intensität.
- Kinder und Jugendlichen mit einer moderaten SVAS und normaler Ventrikelfunktion dürfen an Sport mit geringer bis moderater Intensität - dynamisch oder statisch – teilnehmen, wenn die vorgeschaltete Ergometrie (mindestens bis zu dem Level der sportlichen Leistung) keine ST-Strecken Senkung oder ventrikuläre Ektopie und einen normalen Blutdruckanstieg ohne Symptome dokumentiert.
- Kindern und Jugendliche mit einer schweren SVAS oder symptomatische Patienten mit einer moderaten SAVS sollten ihre körperliche Aktivität im Alltag anpassen und freizeitsportlichen Aktivitäten lediglich mit niedriger Intensität ausführen, so dass klinische Symptome und pathologische Befunde in der Ergometrie vermieden werden.
- Leistungs- und Wettkampfsport wird bereits ab einem mittleren Dopplergradienten von 40 mmHg nicht mehr empfohlen [74, 75]
- Die Teilnahme an sportlichen Aktivitäten wird für alle Patienten mit dokumentierten Koronararterienstenosen nicht empfohlen.

Patienten, deren Korrektur-OP ihrer SVAS auch eine Operation an den Koronarien beinhaltet hat, sollten sich vor Aufnahme wettkampforientierter oder leistungssportlicher Aktivitäten neben einer sportmedizinischen Untersuchung zusätzlich einer detaillierten und

ggf. auch invasiven Evaluation ihrer Koronarperfusion unterziehen Patienten mit einer geringen bis mittelschweren SVAS unterliegen keinerlei generellen Einschränkungen ihrer Reiseaktivität. Bei schwerer SVAS sollten ausgedehnte körperliche Belastungen (z. B. ausgedehnte Bergtouren) vermieden werden.

Patienten mit einer mehr als geringen supralvalvulären Aortenstenose können in ihrer Berufswahl eingeschränkt sein; sie sollen sich daher einer qualifizierten arbeitsmedizinischen Beratung und Begutachtung unterziehen.

10. Erwachsene mit angeborenem Herzfehler (EMAH)

Im Erwachsenenalter überwiegen Patienten mit Rezidiven nach vorausgegangenen Operationen einer supralvalvulären Aortenstenose (~ 2/3 der Fälle [76]) gegenüber neu diagnostizierten Fällen. Die Progression einer nativen Stenose im Erwachsenenalter ist selten. [65] Eine transatlantische Multicenterstudie berichtet über einen Anteil nicht-syndromaler Patienten von 45 %, bei denen im Vergleich zu den Patienten mit Williams-Beuren Syndrom häufiger komplexe linksventrikuläre Ausflusstraktstenosen mit höhergradigen supralvalvulären Aortenstenosen nachweisbar waren [76]. Re-Operationen erfolgten neben Rezidiven der voroperierten supralvalvulären Stenose überwiegend an der Aortenklappe.

Die Indikation zur (erneuten) chirurgischen Therapie einer supralvalvulären Aortenstenose besteht bei [46]:

- einem mittleren Dopplergradienten von ≥ 40 mmHg **und** klinischer Symptomatik (Belastungsdyspnoe, Angina pectoris, Synkope, spontan oder beim Belastungstest)
- einem mittleren Dopplergradienten von < 40 mmHg sowie einer der folgenden

Zusatzdiagnosen:

- klinische Symptomatik aufgrund der Obstruktion (Belastungsdyspnoe, Angina pectoris, Synkope)
- Dysfunktion des linken Ventrikels (LV EF $< 50\%$) *oder*
- OP Indikation aufgrund KHK oder Herzklappenerkrankung

Ferner kann eine OP erwogen werden bei asymptomatische Pat. ohne LV-Funktionseinschränkung mit einem mittleren Dopplergradienten von ≥ 40 mmHg bei niedrigem OP-Risiko.

Die aktualisierten amerikanischen EMAH-Leitlinien empfehlen bei symptomatischen Patienten eine OP unabhängig vom Gradienten, gleiches gilt bei einer begleitenden Koronarstenose mit Ischämienachweis.

10.1. Schwangerschaft

Maternales Risiko: In Analogie zur valvulären Aortenstenose wird das Risiko für die Schwangere mit einer supralvalvulären Aortenstenose abhängig vom Druckgradienten beurteilt. Dieser kann während der Schwangerschaft durch die Zunahme des Blutvolumens und den Abfall des peripheren Widerstandes ansteigen. Supralvalvuläre Aortenstenosen mit einem mittleren Druckgradienten in der Doppler-Echokardiographie < 40 mmHg werden in aller Regel gut toleriert [77-79]. Auch Patientinnen mit einer schweren Aortenstenose (mittlerer Gradienten über den linksventrikulären Ausflusstrakt > 40 mmHg) können trotz eines hohen maternalen Risikos eine Schwangerschaft tolerieren und asymptomatisch bleiben. Allerdings ist eine engmaschige interdisziplinäre Betreuung notwendig, um mögliche Komplikationen wie Herzinsuffizienz und Arrhythmien zu erkennen und zu behandeln.

Bei symptomatischen Patientinnen mit bereits vor Eintreten einer Schwangerschaft bestehenden schweren Aortenstenosen besteht ein relevantes Risiko für eine zunehmende kardiale Beeinträchtigung oder sogar ein Versterben der Schwangeren [77, 78]. Ihr Risiko, im Verlauf der Schwangerschaft eine Herzinsuffizienz zu entwickeln, wird mit 1 zu 4 angegeben [80].

Bei schweren supralvalvulärer Aortenstenosen oder symptomatischen Patientinnen soll aus mütterlicher Indikation eine Geburt per Schnittentbindung erfolgen [77,78].

Symptomatischen Patientinnen mit einer schweren supralvalvulären Aortenstenose sowie asymptomatischen Patientinnen mit schwerer supralvalvulärer Aortenstenose und eingeschränkter linksventrikulärer Funktion oder Koronarbeteiligung sollte generell von einer Schwangerschaft abgeraten und eine Korrektur-Operation angeboten werden [77-79]

Insgesamt wird die mütterliche Mortalität für die Patientinnen, die von einem ‚Pregnancy expert team‘ betreut werden, als niedrig angegeben. Das Risiko eines plötzlichen Herztodes bei Schwangeren mit schweren Aortenstenosen ist erhöht, aber schwierig zu quantifizieren [80].

Zusätzliche Verengungen im Verlauf der Aorta erhöhen die Rate von mütterlichen Komplikationen [81].

Fetales Risiko: Generell sollten sich alle Schwangeren mit einer supralvalvulären Aortenstenose zwischen der 18. und 22. SSW einer Screening-Untersuchung zum Ausschluss eines angeborenen Herzfehlers beim Fetus bei einer/m DEGUM II/III qualifizierten Pränatalmediziner/in unterziehen [77]. Bei schwerer Aortenstenose der Schwangeren besteht ein erhöhtes Risiko (betrifft bis zu 25 % der Schwangerschaften) für eine intrauterine Wachstumsverzögerung beim Feten mit niedrigem Geburtsgewicht sowie eine vorzeitige Geburt [79].

Kernaussage 3: Leitlinie Supralvalvuläre Aortenstenose		
Verlauf und Prognose		
➤ Der klinische Verlauf bei Patienten mit supralvalvulärer Aortenstenose unterscheidet sich bezüglich Therapienotwendigkeit, Ergebnissen der chirurgischen Korrektur und Risiko für Reinterventionen nur unwesentlich zwischen den WBS-assoziierten Stenosen und den Patienten ohne Nachweis eines übergeordneten Syndroms. ➤ Die überwiegende Anzahl der Gefäßläsionen bei Patienten mit Williams-Beuren Syndrom benötigt keine Behandlung. ➤ Der natürliche Verlauf der WBS-assoziierten SVAS ist vom Alter bei Erstmanifestation und dem Schweregrad der Läsion abhängig; dieser bleibt bei etwa 2/3 der Patienten stabil, verschlechtert sich bei ca. 25 % und kann sich in seltenen Fällen auch verbessern (bei ca. 10 %). ➤ Im Erwachsenenalter sind neu diagnostizierte Patienten mit isolierter SVAS selten und zeigen ebenfalls einen überwiegend benignen klinischen Verlauf ohne Therapienotwendigkeit. ➤ Die Therapieempfehlungen orientieren sich an der klinischen Symptomatik, dem Schweregrad der Stenose und evtl. vorhandenen kardialen Begleitläsionen. ➤ Eine Schwangerschaft wird meist gut toleriert (Ausnahme: Vorliegen einer schweren Aortenstenose)		

11. Durchführung der Diagnostik und Therapie

Die Koordination und Durchführung der Diagnostik soll durch einen Arzt für Kinder- und Jugendmedizin mit Schwerpunktbezeichnung Kinder- und Jugendkardiologie erfolgen; bei Erwachsenen durch einen Arzt für Spezielle Kardiologie für Erwachsene mit angeborenen Herzfehlern (EMAH) bzw. einen EMAH-zertifizierten Arzt.

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

Therapeutische Maßnahmen obliegen der Verantwortung eines Arztes für Kinder- und Jugendmedizin mit Schwerpunktbezeichnung Kinder- und Jugendkardiologie, eines Herzchirurgen mit Zertifikat „Chirurgie angeborener Herzfehler“ bzw.

bei Erwachsenen eines Arztes für Spezielle Kardiologie für Erwachsene mit angeborenen Herzfehlern (EMAH) bzw. eines EMAH-zertifizierten Arztes.

12. Literatur

1. Mitchell MB, Goldberg SP. Supravalvar Aortic Stenosis in Infancy. *Semin Thorac Cardiovasc Surg Pediatr Card Surg Ann* 2011; 14: 85-91.
2. Brown DW, Fulton DR, Armsby C,. Supravalvar aortic stenosis. www.uptodate.com/contents/supravalvar-aortic-stenosis (last updated May 2024, literature review july 2026).
3. Stamm C, Kreutzer C, Zurakowski D, Nollert G, Friehs I, Mayer JE, Jonas RA, del Nido PJ. Forty-one years of surgical experience with congenital supravalvular aortic stenosis. *J Thorac Cardiovasc Surg.* 1999; 118: 874–885.
4. Pober BR. Williams–Beuren Syndrome. *N Engl J Med* 2010; 362: 239-52.
5. Merla G, Brunetti-Pierri N, Piccolo P, Micale L, Loviglio MN. Supravalvular Aortic Stenosis. Elastin arteriopathy *Circ Cardiovasc Genet* 2012;5: 692-696.
6. Collins II RT. Cardiovascular Disease in Williams Syndrome. *Circulation* 2013; 127: 2125-2134.
7. Hickey EJ, Jung G, Williams WG, Manlhiot C, Van Arsdell GS, Caldarone CA, Coles J, McCrindle BW. Congenital supravalvular aortic stenosis: defining surgical and nonsurgical outcomes. *Ann Thorac Surg.* 2008 Dec; 86: 1919-1927.
8. Collins RT 2nd, Gravenhorst V, Faury G, Kwiatkowska J, Schmelzer CEH, Schneider H, Waldoch A, Pankau R. Clinical Care for Cardiovascular Disease in Patients With Williams-Beuren Syndrome. *J Am Heart Assoc.* 2024 Oct;13(19):e036997. doi: 10.1161/JAHA.124.036997. Epub 2024 Sep 18. PMID: 39291481; PMCID: PMC11681458.
9. Bertram, H, Neumann F, Wendt KR. S2k-Leitlinie Periphere Pulmonalstenose im Kindes- Jugend- und jungen Erwachsenenalter (EMAH-Patienten) 20.2.2026 AWMF online
10. Collins RT. Mitral valve diseases in Williams syndrome-case report and review of the literature. *Echocardiography.* 2012;29(3):373. doi: 10.1111/j.1540-8175.2011.01624_1.x
11. Scheiber D, Fekete G, Urban Z, Tarjan I, Balaton G, Kosa L, Nagy K, Vajo Z. Echocardiographic findings in patients with Williams–Beuren syndrome. *Wien Klin Wochenschr.* 2006;118:538–542. doi: 10.1007/s00508-006-0658-2
12. Stephens SB, Novy T, Spurzem GN, Jacob B, Beecroft T, Soludczyk E, Kozel BA, Weigand J, Morris SA. Genetic Testing for Supravalvar Aortic Stenosis: What to Do When It Is Not Williams Syndrome. *J Am Heart Assoc.* 2024 Apr 16;13(8):e034048. doi: 10.1161/JAHA.123.034048. Epub 2024 Apr 9. PMID: 38591341; PMCID: PMC11262489.
13. Schulze-Bahr E, Klaassen S et al Pocket-Konsensuspapier 2024 Gendiagnostik bei kardiovaskulären Erkrankungen

14. Carr M, Curtis S, Marek J. Congenital left-sided heart obstruction. *Echo research and practice* 2018;5:2:R23-R36. www.echoprepractice.com <https://doi.org/10.1530/ERP-18-0016>
15. (Russell MW, Chung WK, Kaltman JR, Miller TA. Advances in the Understanding of the Genetic Determinants of Congenital Heart Disease and Their Impact on Clinical Outcomes. *J Am Heart Assoc* 2018; 7: e006906
16. Strømme P, Bjørnstad PG, Ramstad K. Prevalence estimation of Williams syndrome. *J Child Neurol*. 2002 Apr;17(4):269-71. doi: 10.1177/088307380201700406. PMID: 12088082.
17. Walton JR, Marten MA, Pober BR. The proceedings of the 15th professional conference on Williams Syndrome. *Am J Med Genet*. 2017; 173A:1159–1171.
18. Pham PP, Moller JH, Hills C, Larson V, Pyles L. Cardiac catheterization and operative outcomes from a multicenter consortium for children with Williams syndrome. *Pediatr Cardiol*. 2009 Jan; 30: 9-14
19. Wessel A, Pankau R, Kececioglu D, Ruschewski W, Bürsch JH. Three decades of follow-up of aortic and pulmonary vascular lesions in the Williams-Beuren syndrome. *Am J Med Genet* 1994; 52: 297-301.
20. Wessel A. Koronararterien bei Kinder und Jugendlichen. In: Pankau R, Gosch A, Partsch C, eds *Das Williams–Beuren-Syndrom: Genetik- Medizin-Psychologie*. University of Munich; 2014:92–108.
21. Padalino MA, Frigo AC, Comisso M, Kostolny M, Omeje I, Schreiber C, Pabst von Ohain J, Cleuziou J, Barron DJ, Meyns B, Hraska V, Maruszewski B, Kozłowski M, Vricella LA, Hibino N, Collica S, Berggren H, Synnergren M, Lazarov S, Kalfa D, Bacha E, Pizarro C, Hazekamp M, Sojak V, Jacobs JP, Nosal M, Fragata J, Cicek S, Sarris GE, Zografos P, Vida VL, Stellin G. Early and late outcomes after surgical repair of congenital supravalvular aortic stenosis: a European Congenital Heart Surgeons Association multicentric study. *Eur J Cardiothorac Surg*. 2017 Oct 1;52(4):789-797. doi: 10.1093/ejcts/ezx245. PMID: 29156017.
22. Rose C, Wessel A, Pankau R, Partsch CJ, Bürsch J. Anomalies of the abdominal aorta in Williams-Beuren syndrome – another cause of arterial hypertension. *Eur J Pediatr* 2001; 160: 655–658.
23. Soper R, Chaloupka JC, Fayad PB, Greally JM, Shaywitz BA, Awad IA, Pober BR. Ischemic stroke and intracranial multifocal cerebral arteriopathy in Williams syndrome. *J Pediatr*. 1995 Jun;126(6):945-8. doi: 10.1016/s0022-3476(95)70217-2. PMID: 7776102.
24. Kalbhenn T, Neumann LM, Lanksch WR, Haberl H. Spontaneous intracerebral hemorrhage and multiple infarction in Williams-Beuren syndrome. *Pediatr Neurosurg*. 2003 Dec;39(6):335-8. doi: 10.1159/000075263. PMID: 14734869.
25. Arora G, Fraser CD, Kearney DL, Vincent JA. Severe supravalvular aortic stenosis in familial homozygous hypercholesterolemia. *Pediatr Cardiol* 2006; 27: 282-285.

26. Eisenberg S, Gold D, Mehta PK, Leshnower B, Sperling LS. Supravalvular Aortic Stenosis in Homozygous Familial Hypercholesterolemia: Contemporary Management. *JACC Case Rep.* 2024 Apr 17; 29(10):102342. doi: 10.1016/j.jaccas.2024.102342. PMID: 38682003; PMCID: PMC11047779.
27. Weigel FW, Schwab KO. Diagnostik und Therapie von Hyperlipidämien bei Kindern und Jugendlichen. *Kinder- und Jugendmedizin* 2024; 24(06): 430-439 DOI: 10.1055/a-2418-3752
28. Vogt, A, Parhofer KG, Binder CJ, Ebenbichler C, Greber-Platzer S, Harreiter J, Kassner U, Klose G, Lang IM, Merkel M, März W, Michel-Behnke I, Paetow U, Schettler VJJ, Schwab KO: Homozygote familiäre Hypercholesterinämie-Teil I. *Cardiovasc* 2024: 35-39
29. Parhofer KG, Vogt A, Binder CJ, Ebenbichler C, Greber-Platzer S, Harreiter J, Kassner U, Klose G, Lang IM, Merkel M, März W, Michel-Behnke I, Paetow U, Schettler VJJ, Schwab KO: Homozygote familiäre Hypercholesterinämie-Teil II. *Cardiovasc* 2024: 40-43
30. Jiao Y, Li G, Korneva A, Caulk AW, Qin L, Bersi MR, Li Q, Li W, Mecham RP, Humphrey JD, Tellides G. Deficient Circumferential Growth Is the Primary Determinant of Aortic Obstruction Attributable to Partial Elastin Deficiency. *Arterioscler Thromb Vasc Biol.* 2017 May;37(5):930-941. doi: 10.1161/ATVBAHA.117.309079. Epub 2017 Mar 2. PMID: 28254817; PMCID: PMC55013
31. Lin CJ, Cocciolone AJ, Wagenseil JE. Elastin, arterial mechanics, and stenosis. *Am J Physiol Cell Physiol.* 2022 May 1; 322(5):C875-C886. doi: 10.1152/ajpcell.00448.2021. Epub 2022 Feb 23. PMID: 35196168; PMCID: PMC9037699.
32. Schmelzer CEH, Duca L. Elastic fibers: formation, function, and fate during aging and disease. *FEBS J.* 2021;289:3704–3730.
33. Faury G, Pezet M, Knutsen RH, Boyle WA, Heximer SP, McLean SE, Minkes RK, Blumer KJ, Kovacs A, Kelly DP, et al. Developmental adaptation of the mouse cardiovascular system to elastin haploinsufficiency. *J Clin Invest.* 2003;112:1419–1428. doi: 10.1172/JCI19028
34. Aggoun Y, Sidi D, Levy BI, Lyonnet S, Kachaner J, Bonnet D. Mechanical properties of the common carotid artery in Williams syndrome. *Heart.* 2000 Sep;84(3):290-3. doi: 10.1136/heart.84.3.290. PMID: 10956293; PMCID: PMC1760965.
35. Salaymeh KJ, Banerjee A. Evaluation of arterial stiffness in children with Williams syndrome: Does it play a role in evolving hypertension? *Am Heart J.* 2001 Sep; 142: 549-555.
36. French JW, Guntheroth WG. An explanation of asymmetric upper extremity blood pressures in supravalvular aortic stenosis: the Coanda effect. *Circulation* 1970; 42:31.
37. Supravalvar Aortic Stenosis - TCH Handbook CM 9-6-20.indb
<https://share.google/6pF3HnZFSwVC5UbEV>

38. Latham GJ, Ross FJ, Eisses MJ, Richards MJ, Geiduschek JM, Joffe DC. Perioperative morbidity in children with elastin arteriopathy. *Pediatric Anesthesia* 2016; 26: 926–935.
39. Collins II RT, Collins MG, Schmitz ML, Hamrick JT. Peri-procedural risk stratification and management of patients with Williams syndrome. *Cong Heart Dis* 2017; 12: 133-142.
40. Wessel A, Gravenhorst V, Buchhorn R, Gosch A, Partsch CJ, Pankau R. Risk of Sudden Death in the Williams–Beuren Syndrome. *American Journal of Medical Genetics* 2004; 127A: 234–237
41. Burch TM, McGowan FX Jr, Kussman BD, Powell AJ, DiNardo JA. Congenital supravalvular aortic stenosis and sudden death associated with anesthesia: what's the mystery? *Anesth Analg* 2008; 107(6): 1848-1854.
42. Matisoff AJ, Olivieri L, Schwartz JM, Deutsch N. Risk assessment and anesthetic management of patients with Williams syndrome: a comprehensive review. *Paediatr Anaesth*. 2015 Dec; 25(12):1207-15. doi: 10.1111/pan.12775. Epub 2015 Oct 12. PMID: 26456018.
43. Phomakay V, Gosswett JS, Kaplan PB, Swearingen CJ, Collins II RT. Ventricular hypertrophy on electrocardiogram correlates with obstructive lesion severity in Williams syndrome. *Cong Heart Dis* 2015; 10: 302-309.
44. Collins II RT, Aziz PF, Gleason MM, Kaplan PB Shah MJ. Abnormalities of cardiac repolarization in Williams syndrome. *Am J Cardiol* 2011;106(7):1029- 1033.
45. McCarty HM, Tang X, Swearingen CJ, Collins II RT. Comparison of electrocardiographic QTc duration in patients with supravalvar aortic stenosis with versus without Williams syndrome. *Am J Cardiol* 2013; 111(10):1501-1504.
46. Baumgartner H, De Backer J, Babu-Narayan SV, Budts W, Chessa M, Diller GP, Lung B, Kluin J, Lang IM, Meijboom F, Moons P, Mulder BJM, Oechslin E, Roos-Hesselink JW, Schwerzmann M, Sondergaard L, Zeppenfeld K; ESC Scientific Document Group. 2020 ESC Guidelines for the management of adult congenital heart disease. *Eur Heart J*. 2021 Feb 11;42(6):563-645. doi: 10.1093/eurheartj/ehaa554. PMID: 32860028
47. Mongé MC, Eltayeb OM, Costello JM, Johnson JT, Popescu AR, Rigsby CK, Backer CL. Brom Aortoplasty for Supravalvular Aortic Stenosis. *World J Pediatr Congenit Heart Surg*. 2018;9(2):139-146.
48. McGoon, D.C., Mankin, H.T., Vlad, P., and Kirklin, J.W. The surgical treatment of supravalvular aortic stenosis. *J Thorac Cardiovasc Surg*. 1961; 41: 125–133
49. Doty, D.B., Polansky, D.B., and Jensen, C.B. Supravalvular aortic stenosis: repair by extended aortoplasty. *J Thorac Cardiovasc Surg*. 1977; 74: 362–371
50. Steinberg JB, Delius RE, Behrendt DM. Supravalvular aortic stenosis: a modification of extended aortoplasty. *Ann Thorac Surg* 1998; 65: 277-79.
51. Brom, AG. Obstruction of the left ventricular outflow tract. In: Khonsari S (ed.) *Cardiac surgery: safeguards and pitfalls in operative technique*. Lippincott Raven, Rockville, MD; 1988: 276–280.
52. Myers JL, Waldhausen JA, Cyran SE, Gleason MM, Weber HS, Baylen BG. Results of surgical repair of congenital supravalvular aortic stenosis. *J Thorac Cardiovasc Surg*. 1993; 105: 281–287.

53. Scott DJ, Campbell DN, Clarke DR, Goldberg SP, Karlin DR, Mitchell MB. Twenty-Year Surgical Experience With Congenital Supravalvar Aortic Stenosis. *Ann Thorac Surg* 2009; 87: 1501–1508.
54. Luo S, Haller C, Nield LE, Deng MX, Varenbut J, Honjo O. Coronary artery lesions are associated with adverse cardiac events in children undergoing supravalvular aortic stenosis repair. *Interdiscip Cardiovasc Thorac Surg*. 2024 Mar 5; 38(3):ivae017. doi: 10.1093/icvts/ivae017. PMID: 38331410; PMCID: PMC10948283.
55. Hornik, CP, Collins II RT, Jaquiss RDB, Jacobs JP, Jacobs ML, Pasquali SK, Wallace AS, Hill KD. Adverse cardiac events in children with Williams syndrome undergoing cardiovascular surgery: An analysis of the Society of Thoracic Surgeons Congenital Heart Surgery Database. *J Thorac Cardiovasc Surg* 2015; 149: 1516-1522.
56. Deo, SV, Burkhart, HM, Schaff, HV. Late outcomes for surgical repair of supravalvar aortic stenosis. *Ann Thorac Surg*. 2012; 94: 854–859.
57. Kasnar-Samprec J, Hörer J, Bierwirth H, Prodan Z, Cleuziou J, Eicken A, Lange R, Schreiber C. Pulmonary stenosis is a predictor of unfavorable outcome after surgery for supravalvular aortic stenosis. *Pediatr Cardiol*. 2012; 33: 1131–1137.
58. Kramer P, Absi D, Hetzer R, Photiadis J, Berger F, Alexi-Meskishvili V. Outcome of surgical correction of congenital supravalvular aortic stenosis with two- and three-sinus reconstruction techniques. *Ann Thorac Surg* 2014; 97: 634-640.
59. Schaeffer T, Bellastrada T, Kienmoser D, Matsubara M, Palm J, Lemmen T, Piber N, Heinisch PP, Hager A, Ewert P, Hörer J, Ono M. Surgical Outcome of Supra-Valvular Aortic Stenosis: A 50-Year Single-Centre Experience. *Eur J Cardiothorac Surg*. 2026 Feb 5; 68(2):ezag062. doi: 10.1093/ejcts/ezag062. PMID: 41689472.
60. Wu FY, Mondal A, Del Nido PJ, Gauvreau K, Emani SM, Baird CW, Kaza AK. Long-term Surgical Prognosis of Primary Supravalvular Aortic Stenosis Repair. *Ann Thorac Surg*. 2019 Oct; 108(4):1202-1209. doi: 10.1016/j.athoracsur.2019.04.094. Epub 2019 Jun 20. PMID: 31229480
61. Meccanici F, Notenboom ML, Meijssen J, Smit V, van de Woestijne PC, van den Bosch AE, Helbing WA, Bogers AJJC, Takkenberg JJM, Roos-Hesselink JW. Long-term surgical outcomes of congenital supravalvular aortic stenosis: a systematic review, meta-analysis and microsimulation study. *Eur J Cardiothorac Surg*. 2024; 65: ezad360
62. Fricke, TA, d'Udekem, Y, Brizard, CP, Wheaton, GP, Weintraub, RG, Konstantinov, IE. Surgical repair of supravalvular aortic stenosis in children with Williams syndrome: a 30-year experience. *Ann Thorac Surg*. 2015; 99: 1335– 1341.
63. Imamura M, Prophan P, Dossey AM, Jaquiss RDB. Reoperation After Supravalvular Aortic Stenosis Repair. *Ann Thorac Surg* 2010; 90: 2016–22.
64. Roemers R, Kluin J, de Heer F, Arrigoni S, Bökenkamp R, van Melle J, Ebels T, Hazekamp M. Surgical Correction of Supravalvar Aortic Stenosis: 52 Years' Experience. *World J Pediatr Congenit Heart Surg* 2018; 9: 131-138.
65. De Keijzer AR, Keuning ZA, Meccanici F, van Kimmenade RRJ, van Melle JP, Bouma BJ, Kluin J, Jongbloed MRM, Voskuil M, Roos-Hesselink JW, van den Bosch AE. Clinical course and

outcomes of supravalvular aortic stenosis in adults. *Open Heart*. 2025 May 27; 12(1):e003355. doi: 10.1136/openhrt-2025-003355. PMID: 40436430; PMCID: PMC12121583.

66. Dubowy KO, Hager A, Bjarnason-Wehrens B, Oberhoffer R, Hövels-Gürich H, Lawrenz W, Paul T, Müller N. DGPk Leitlinie: Sport bei angeborenen und erworbenen Herzerkrankungen. 23.11.2022

67. Van Geenen M, Hülse H, Kauth, T. "Rezept für Bewegung" für Kinder und Jugendliche. *Monatsschr Kinderheilkd* 2026; 3:174-179.

68. Takken T, Giardini A, Reybrouck T, Gewillig M, Hövels-Gürich HH, Longmuir PE, McCrindle BW, Paridon SM, Hager A. Recommendations for physical activity, recreation sport, and exercise training in paediatric patients with congenital heart disease: a report from the Exercise, Basic & Translational Research Section of the European Association of Cardiovascular Prevention and Rehabilitation, the European Congenital Heart and Lung Exercise Group, and the Association for European Paediatric Cardiology. *Eur J Prev Cardiol*. 2012 Oct; 19(5):1034-65. doi: 10.1177/1741826711420000. PMID: 23126001.

69. Pelliccia A, Sharma S, Gati S, Bäck M, Börjesson M, Caselli S, Collet JP, Corrado D, Drezner JA, Halle M, Hansen D, Heidbuchel H, Myers J, Niebauer J, Papadakis M, Piepoli MF, Prescott E, Roos-Hesselink JW, Graham Stuart A, Taylor RS, Thompson PD, Tiberi M, Vanhees L, Wilhelm M; ESC Scientific Document Group. 2020 ESC Guidelines on sports cardiology and exercise in patients with cardiovascular disease. *Eur Heart J*. 2021; 42: 17-96.

70. Budts W, Pieles GE, Roos-Hesselink JW, de la Garza MS, D'Ascenzi F, Giannakoulas G, Müller J, Oberhoffer R, Ehringer-Schetitska D, Herceg-Cavrak V, et al. Recommendations for participation in competitive sport in adolescent and adult athletes with congenital heart disease (CHD): position statement of the Sports Cardiology & Exercise Section of the European Association of Preventive Cardiology (EAPC), the European Society of Cardiology (ESC) working group on adult congenital heart disease and the sports cardiology, physical activity and prevention working Group of the Association for European Paediatric and congenital cardiology (AEPC). *Eur Heart J*. 2020; 41(43):4191– 4199. doi: 10.1093/eurheartj/ehaa501

71. Van Buuren F, Gati S, Sharma S, Papadakis M, Adami PE, Niebauer J, Pelliccia A, Rudolph V, Börjesson M, Carre F, Solberg E, Heidbuchel H, Caselli S, Corrado D, Serratos L, Biffi A, Pressler A, Schmied C, Panhuyzen-Goedkoop NM, Rasmussen HK, La Gerche A, Faber L, Bogunovic N, D'Ascenzi F, Mellwig KP. Athletes with valvular heart disease and competitive sports: a position statement of the Sport Cardiology Section of the European Association of Preventive Cardiology. *Eur J Prev Cardiol* 2021; 28: 1569-1578.

72. Kim JH, Baggish AL, Levine BD, Ackerman MJ, Day SM, Dineen EH, Guseh Ii JS, La Gerche A, Lampert R, Martinez MW, Papadakis M, Phelan DM, Shafer KM; American Heart Association Leadership Committee of the Council on Clinical Cardiology; Council on Basic Cardiovascular Sciences; Council on Cardiovascular and Stroke Nursing; Council on Cardiovascular Surgery and Anesthesia; Council on Peripheral Vascular Disease; American College of Cardiology; Allen LA, Börjesson M, Braverman AC, Brothers JA, Castelletti S, Chung EH, Churchill TW, Claessen G, D'Ascenzi F, Darden D, Dean PN, Dickert NW, Drezner JA, Economy KE, Eijvogels TMH, Emery MS, Etheridge SP, Gati S, Gray B, Halle M, Harmon KG, Hsu JJ, Kovacs RJ, Krishnan S, Link MS, Maron M, Molossi S, Pelliccia A, Salerno JC, Shah AB, Sharma S, Singh TK, Stewart KM, Thompson PD, Wasfy MM, Wilhelm M. Clinical Considerations for Competitive Sports Participation for Athletes With Cardiovascular Abnormalities: A Scientific Statement From the American Heart Association and American College of Cardiology. *J Am Coll Cardiol*. 2025 Mar 18; 85(10):1059-1108. doi: 10.1016/j.jacc.2024.12.025. Epub 2025 Feb 20. PMID: 39976316; PMCID: PMC12145891.

73. Gurvitz M, Krieger EV, Fuller S, Davis LL, Kittleson MM, Aboulhosn JA, Bradley EA, Buber J, Daniels CJ, Dimopoulos K, Egbe A, Geoffrion TR, John A, Khairy P, Kim YY, Kreutzer J, Lewis MJ, Menachem JN, Moore JP, Osteen KA, Parikh PB, Saidi A, Saliccioli KB, Schunder RL, Valente AM,

Wald RM. 2025 ACC/AHA/HRS/ISACHD/SCAI Guideline for the Management of Adults With Congenital Heart Disease: A Report of the American College of Cardiology/American Heart Association Joint Committee on Clinical Practice Guidelines. *Am Coll Cardiol*. 2026 Feb 24; 87(7):822-976. doi: 10.1016/j.jacc.2025.09.006. Epub 2025 Dec 18. PMID: 41411480

74. Graham TP, Driscoll DJ, Gersony WM, Newburger JW, Rocchini A, Towbin JA Task Force 2: Congenital Heart Disease. 36th Bethesda Conference. Eligibility Recommendations for Competitive Athletes with Cardiovascular Abnormalities. *J Am Coll Cardiol* 2005; 45: 1326-1333.

75. Van Hare G, Ackerman, MJ, Evangelista JK, Kovacs RJ, Myerburg RJ, Shafer KM; Warnes CA, Washington RL. Eligibility and Disqualification Recommendations for Competitive Athletes with Cardiovascular Abnormalities: Task Force 4: Congenital Heart Disease. A Scientific Statement from the American Heart Association and American College of Cardiology. *Circulation* 2015; 13: e281-e291.

76. Greutmann M, Tobler D, Sharma NK, Muhll IV, Mebus S, Kaemmerer H, Schuler PK, Deanfield JE, Beauchesne L, Salehian O, Hoffmann O, Golovatyuk V, Oechslin EN, Silversides CK. Cardiac outcomes in adults with supraaortic stenosis *European Heart Journal* 2012; 33: 2442–2450.

77. Cannobio MM, Warnes CA, Aboulhossn J, Conolly HM, Khanna A, Koos BJ, Mital S, Rose C, Silversides C, Stout K. Management of Pregnancy in Patients With Complex Congenital Heart Disease. A Scientific Statement for Healthcare Professionals from the American Heart Association. *Circulation* 2017; 135: e50- e87.

78. Greutmann M, Pieper PG. Pregnancy in women with congenital heart disease. *European Heart Journal* 2015; 36: 2491–2499.

79. De Backer J, Haugaa KH, Hasselberg NE, de Hosson M, Brida M, Castelletti S, Cauldwell M, Cerbai E, Crotti L, de Groot NMS, Estensen ME, Goossens ES, Haring B, Kurpas D, McEniery CM, Peters SAE, Rakisheva A, Sambola A, Schlager O, Schoenhoff FS, Simoncini T, Steinbach F, Sudano I, Swan L, Valente AM; ESC Scientific Document Group. 2025 ESC Guidelines for the management of cardiovascular disease and pregnancy. *Eur Heart J*. 2025 Nov 14;46(43):4462-4568. doi: 10.1093/eurheartj/ehaf193. PMID: 40878294

80. Orwat S, Diller GP, van Hagen IM, Schmidt R, Tobler D, Greutmann M, Jonkaitiene R, Elnagar A, Johnson MR, Hall R, Roos-Hesselink JW, Baumgartner H; ROPAC Investigators. Risk of Pregnancy in Moderate and Severe Aortic Stenosis: From the Multinational ROPAC Registry. *J Am Coll Cardiol*. 2016 Oct 18; 68(16):1727-1737. doi: 10.1016/j.jacc.2016.07.750. Erratum in: *J Am Coll Cardiol*. 2017 Feb 7; 69(5):601. doi: 10.1016/j.jacc.2016.12.008. PMID: 27737738.

81. Fuchs M, Zaidi AN, Rose J, Sisk T, Daniels CJ, Bradley EA. Location matters: left heart obstruction in pregnancy. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 2016; 196: 38–43. <https://doi.org/10.1016/j.ejogrb.2015.10.0>

Anhang:

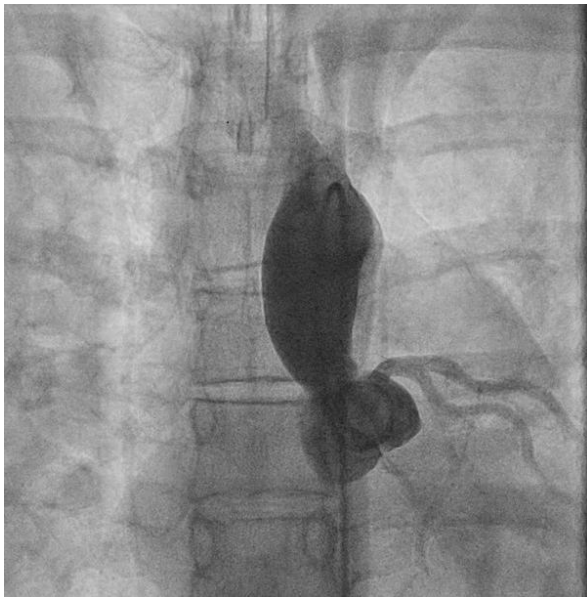


Abbildung 2:

Typischer angiographischer Befund einer SVAS mit Darstellung der prominenten linken Koronararterie

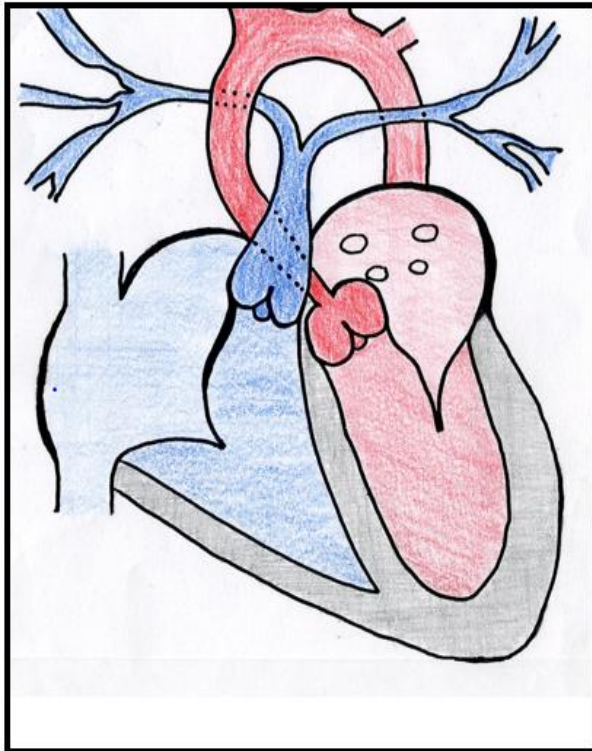
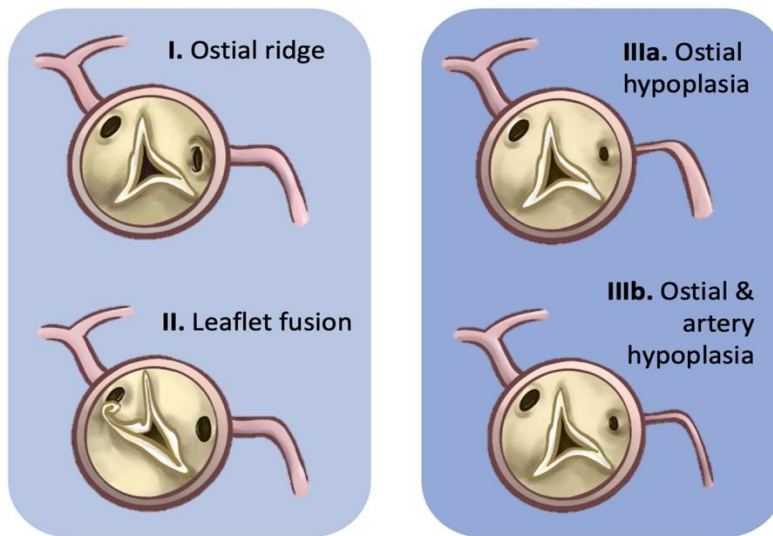


Abbildung 3:

Schematische Darstellung einer ausgeprägten tubulären supra-valvulären Aortenstenose (,diffuse stenosis') mit begleitender Hypoplasie beider Pulmonalarterien und zusätzlichen Stenosen der Segmentarterien beidseits als typischer Befund bei schwerer kardialer Beteiligung beim WBS.

Abbildung 4:

Schematische Darstellung der häufigsten Koronarpathologien bei Patienten mit einer supraavalvulären Koronarstenose (modifiziert nach Luo et al., Ref 54)



Einfache Koronarläsionen (linke Bildhälfte) umfassen Gewebeverdickungen mit Einengung des Ostiums meist der linken Koronararterie (I.) und Verklebungen der Taschenklappen bei Beteiligung der Aortenklappe mit Teilverlegung des Koronarostiums (II.). Bei komplexeren Koronarpathologien liegen zusätzlich Hypoplasien des Koronarostiums (IIIa.) oder darüber hinaus der gesamten proximalen Koronararterie (IIIb.) vor.

Begleitende Koronarläsionen und hierbei speziell die komplexen Varianten erhöhen das Risiko für gravierende Komplikationen mit myokardialer Ischämie im Rahmen der operativen Korrektur einer SVAS.

Abbildung 5

Notfallkarte für Patienten mit Williams-Beuren-Syndrom, herausgegeben vom Bundesverband „Williams-Beuren-Syndrom e. V.

Diese enthält neben Informationen zum Krankheitsbild einen Verweis auf den Eintrag bei „orphananaesthesia“ mit Empfehlungen zur Narkoseführung bei Patienten mit dieser Erkrankung. Sie sollte bei der Planung von allen Eingriffen in Narkose den behandelnden Ärzten vorgelegt werden, da ein erhöhtes Risiko für periprozedurale Komplikationen im Zusammenhang mit Eingriffen in Narkose besteht.

Dieses deutlich erhöhte Risikoprofil muss bei der Indikationsstellung zu allen diagnostischen oder therapeutischen Prozeduren in Analgosedierung oder Narkose berücksichtigt werden, explizit auch der extrakardialen Eingriffe [s. Kapitel 7.2.9].

Das Risiko ist für Patienten mit SVAS ohne das klinische Bild des WBS ähnlich einzuschätzen.

