



Eine Erfolgsgeschichte

Mit einem angeborenem Herzfehler kann man heute – immer besser – alt werden. Um die Gesundheit und Lebensqualität der Betroffenen jedoch nachhaltig zu verbessern, kommt es entscheidend darauf an, die Forschung zu intensivieren.

Ulrike Bauer und Gerhard-Paul Diller



Ein Loch in der Herzscheidewand, ein verengtes Gefäß, eine fehlende Herzkammer – angeborene Herzfehler sind vielfältig. Eines von hundert Kindern kommt mit einem fehlgebildeten Herzen zur Welt. Es ist die häufigste angeborene Fehlbildung beim Menschen. Die Fortschritte in der Früherkennung und Behandlung haben die Lebenserwartung der Betroffenen deutlich steigen lassen. Über 90 Prozent erreichen heute das Erwachsenenalter. Die „Erwachsenen mit angeborenem Herzfehler“, die sogenannten EMAH, stellen inzwischen mehr als zwei Drittel aller Patientinnen und Patienten mit angeborenem Herzfehler. Geheilt sind sie allerdings nicht: Die meisten EMAH sind auf eine lebenslange spezialisierte Versorgung angewiesen. Die größte Hürde ist dabei der Übergang von der kinder-kardiologischen Betreuung in die Erwachsenenversorgung (siehe Beiträge Seite 22 bis 27): Mehr als die Hälfte der EMAH, zeigt eine aktuelle Langzeitstudie, kommt nicht in der spezialisierten Betreuung an. Selbst bei komplexen angeborenen Herzfehlern beschränkt sich die medizinische Nachsorge bei über einem Drittel auf die Hausarztpraxis.

„MIR GEHT ES DOCH GUT!“

Eine Umfrage unter Teilnehmenden des „Nationalen Registers für angeborene Herzfehler“ hat ergeben, dass die meisten EMAH die eigene Gesundheit als gut bis sehr gut bewerten. Auch im Alltag fühlen sie sich kaum beeinträchtigt. Das ist erfreulich. „Mir geht es doch gut!“, ist häufig von Betroffenen zu hören. Regelmäßige Kontrolluntersuchungen werden gern vermieden. Bekannt ist allerdings auch, dass bereits zwischen dem 15. und dem 25. Lebensjahr die Risiken für Komplikationen und Folgeerkrankungen steigen. Das gilt vor allem für EMAH mit mittelschweren und komplexen angeborenen Herzfehlern.

Sorge bereitet beispielsweise die infektiöse Endokarditis, eine meist durch Bakterien

ausgelöste Entzündung der Herzinnenhaut. EMAH, deren Herzfehler mit einer biologischen oder einer künstlichen Herzklappe behandelt wurde, sind gefährdet, an Endokarditis zu erkranken. Eine bestehende Unterversorgung des Blutes mit Sauerstoff (Zyanose) oder eine bereits durchgemachte Endokarditis sind ebenfalls Risikofaktoren. Aus der Forschung wissen wir, dass vor allem männliche EMAH Gefahr laufen, an einer Endokarditis zu versterben, und zwar unabhängig vom Schweregrad ihres angeborenen Herzfehlers. Auch bei den Jüngeren kann die Infektion zu einem Herzinfarkt, einem Schlaganfall, einer Lungenembolie, einer Sepsis oder zum plötzlichen Herztod führen. Diese Risiken lassen sich durch vorbeugende Maßnahmen (Prophylaxe) und eine spezialisierte Versorgung nachweislich deutlich verringern.

Zur Endokarditis-Prophylaxe zählt die Empfehlung für Hochrisikopatienten, vor einem zahnärztlichen Eingriff vorsorglich Antibiotika einzunehmen. Denn schon Verletzungen des Zahnfleisches und der Mundschleimhaut können eine Eintrittspforte für die krankheitsauslösenden Bakterien sein. Darüber hinaus sollten eitrige Entzündungen rechtzeitig antibiotisch behandelt werden. Große Vorsicht ist auch bei Tattoos und Piercings angebracht! Bei Erkrankungen, die mit hohem Fieber und Schwächegefühl einhergehen, sollte unbedingt kardiologischer Rat eingeholt werden.

Zu den häufigsten Komplikationen bei angeborenem Herzfehler zählen Herzrhythmusstörungen. Sie können harmlos sein, aber auch zu Schwindelattacken, Ohnmachtsanfällen (Synkopen) und im schlimmsten Fall zum Herz-Kreislauf-Stillstand (plötzlichen Herztod) führen. Treten wiederholt Herzklopfen, Herzrasen oder Herzstolpern auf, sollten Betroffene in den nächsten Tagen den behandelnden EMAH-Spezialisten aufsuchen. Bleiben die Beschwerden langfristig bestehen und sind sie zudem mit Angstzuständen, Schwindelattacken oder Atemnot verbunden oder

»Angeborene Herzfehler erfordern eine lebensbegleitende spezialisierte Behandlung.«

treten gar Bewusstseins- und Empfindungsstörungen auf, muss sofort über die 112 der Rettungsdienst mit Notarzt gerufen werden.

Tückisch ist, dass EMAH die Symptome nicht immer wahrnehmen: Jeder Zweite hat zunächst keine Beschwerden. Die regelmäßige Routineuntersuchung durch erfahrene Spezialistinnen und Spezialisten ist daher sehr wichtig. Akut lebensgefährlich sind Herzrhythmusstörungen zwar nur selten, auf Dauer überlasten sie jedoch den Herzmuskel, infolgedessen verringert sich die Pumpleistung. Das kann schnell lebensbedrohlich werden. Gegensteuern lässt sich mit Medikamenten (medikamentöse Elektrokardioversion), mit einem Defibrillator (elektrische Kardioversion) oder der sogenannten Katheterablation, dem Veröden der für die Rhythmusstörung verantwortlichen Herzregionen mit einem Katheter.

Viele der von Herzrhythmusstörungen betroffenen EMAH müssen gerinnungshemmende Arzneimittel einnehmen, um einem Schlaganfall vorzubeugen, zu dem es infolge der Rhythmusprobleme kommen kann. Auch EMAH mit Herzschwäche und Herzklappenerkrankungen sind gefährdet, Gefäßverschlüsse durch Blutgerinnsel (Thrombosen) zu erleiden. Um das Thromboserisiko zu verringern, nimmt in Deutschland jeder achte EMAH gerinnungshemmende Medikamente (Antikoagulanzen) ein. Allerdings: Was bei erworbenen Herzkreislauf-Erkrankungen von Vorteil ist, kann für Menschen mit angeborenem Herzfehler gefährlich werden.

GEFÄHRDUNGEN VERRINGERN

Vorsicht ist bei den sogenannten direkten oralen Antikoagulanzen (DOAK wie Eliquis, Pradaxa, Lixiana und Xarelto) geboten. Die seit 2011 in Europa am Markt erhältlichen Präparate wirken schneller und weisen geringere Wechselwirkungen auf als herkömmliche Blutgerinnungshemmer (Vitamin-K-Antagonisten wie Marcumar oder Falithrom). Zudem ist keine regelmäßige Gerinnungskontrolle notwendig. Seit die neuen Antikoagulanzen verfügbar sind, kletterte ihr Anteil an den bei angeborenen Herzfehlern verschriebenen Gerinnungshemmern auf beinahe die Hälfte. Doch die lang ersehnte Alternative führt bei EMAH häufiger zu lebensbedrohlichen Komplikationen als bei herkömmlichen Blutgerinnungshemmern, zeigt eine Studie. Das spricht dafür, herkömmliche Blutgerinnungshemmer wieder stärker in Betracht zu ziehen beziehungsweise EMAH bei der Verschreibung von DOAK engmaschig in EMAH-Zentren zu überwachen.

Auch mit Medikamenten auf Amiodaron-Basis sollte man nach neuesten wissenschaftlichen Erkenntnissen zurückhaltend sein. Dabei handelt es sich um Arzneistoffe, die zur Behandlung zahlreicher Herzrhythmusstörungen eingesetzt werden. Bei EMAH sind Amiodaron-Präparate oft das Arzneimittel der ersten Wahl, weil andere Antiarrhythmika nicht infrage kommen, um vor lebensbedrohlichen

RETTENDE EINGRIFFE



Quelle: Kompetenznetz Angeborene Herzfehler. Werte ab 2000 geschätzt.

Die Erfolgsquote der Herzfehlerkorrekturen liegt bei 98 Prozent. Selbst bei komplexen angeborenen Herzfehlern (AHF) sichern Katheterbehandlungen und Herzoperationen in weit über 90 Prozent das Überleben der jungen Patientinnen und Patienten. Auch deshalb steigt die Zahl der Erwachsenen mit angeborenen Herzfehlern (EMAH) kontinuierlich.



Herzrhythmusstörungen zu schützen. Amiodaron-Präparate, die etwa unter den Markennamen Amiogamma, Amiohexal oder Cordarex vertrieben werden, können starke Nebenwirkungen verursachen. Zu den häufigsten zählt eine beeinträchtigte Funktion der Schilddrüse. Vor allem jüngere Patientinnen mit komplexem angeborenem Herzfehler neigen unter der dauerhaften Einnahme von Amiodaron zu Schilddrüsenfunktionsstörungen. Das ist mit einem erhöhten Sterblichkeitsrisiko verbunden. Dieses Beispiel zeigt, dass für den sicheren Einsatz von Arzneimitteln bei EMAH noch viel mehr Forschung betrieben werden muss.

RISIKEN ERKENNEN

Der häufigste angeborene Herzfehler ist ein Loch in der Trennwand (Septum) des Herzens. In der Regel tritt das Loch zwischen den Herzkammern (Ventrikeln) auf – im Medizinjargon spricht man von einem Ventrikelseptumdefekt – oder zwischen den Vorhöfen (Atrium) (Vorhof- oder Atriumseptumdefekt). Deutlich seltener ist der sogenannte persistierende Ductus arteriosus, bei dem sich die vorgeburtliche Verbindung zwischen der Haupt- und Lungenschlagader nicht richtig schließt. Alle drei Fehl-

bildungen haben zur Folge, dass mehr Blut als gewöhnlich durch die Lunge fließt. Mit einer Katheterbehandlung oder einer Operation lassen sich diese angeborenen Herzfehler gut behandeln. Nach dem Eingriff sind die Betroffenen in der Regel „herzgesund“ und körperlich normal belastbar.

Zu den seltenen, jedoch keinesfalls harmlosen Spätfolgen gehört die „pulmonale Hypertonie“, der Lungenhochdruck. Eine Langzeitstudie auf Basis des Nationalen Registers zeigte kürzlich erstmals folgenden Zusammenhang: Je älter die Patienten bei der Korrektur des angeborenen Herzfehlers sind, desto wahrscheinlicher wird es, dass sie im späteren Leben einen Lungenhochdruck entwickeln. Bleibt der Lungenhochdruck unbehandelt, überlastet er die rechte Herzkammer, was mit Herzversagen enden kann. Eine lebenslange spezialisierte Nachsorge ist daher entscheidend, um diese Folgeerkrankung frühzeitig zu erkennen und die entsprechende Therapie einzuleiten.

HEILUNG IN SICHT?

Selbst wenn die Diagnose gleich lautet: Jeder angeborene Herzfehler ist individuell anders und wirkt sich individuell unterschiedlich aus.

»Dank der Forschung haben angeborene Herzfehler viel von ihrem einstigen Schrecken verloren.«



SCHWANGERSCHAFT: KRAFTAKT FÜR DAS HERZ

Gut beraten bei Kinderwunsch und Schwangerschaft?

Auch für Frauen ohne angeborenen Herzfehler ist eine Schwangerschaft ein Kraftakt für das Herz. In der Regel passt sich das Herz an das körperliche Hochleistungsprogramm an: Die Herzfrequenz nimmt um 10 bis 30 Schläge pro Minute zu; die Menge des minütlich gepumpten Blutes steigt bis zur 32. Schwangerschaftswoche um 30 bis 50 Prozent an. Die Blutgefäße erweitern sich, das Herz vergrößert sich in der Schwangerschaft bis nach der Geburt um bis zu 30 Prozent. Bei der Geburt steigt der Sauerstoffverbrauch der Mutter bis auf das Dreifache an.

Diese natürlichen Veränderungen fallen bei werdenden Müttern mit angeborenem Herzfehler anders ins Gewicht. Ein Kind empfangen und austragen trotz angeborenem Herzfehler? „Lieber nicht!“,

lautete früher meist der ärztliche Rat. Heute belegen die Ergebnisse wissenschaftlicher Studien, dass die meisten Frauen mit angeborenem Herzfehler einschließlich ihrer Babys eine Schwangerschaft und Geburt gut überstehen.

Der Schlüssel dazu ist die frühzeitige Beratung, eine spezialisierte Diagnostik und eine individuelle medizinische Begleitung. Auch heute noch gibt es allerdings Herzfehler, bei denen von einer Schwangerschaft abgeraten werden muss: Die Risiken sowohl für die Mutter als auch das Kind sind dabei zu groß.

Stiller, B. et al. (2023): Erwachsene mit angeborenen Herzfehlern – eine wachsende, neue Patientengruppe. doi: 10.3238/arztbl.m2023.0006

Das erfordert eine hoch spezialisierte Diagnostik und Behandlung, besonders bei komplexen angeborenen Herzfehlern, etwa den Einkammerherzen, die mit einer sogenannten Fontan-Operation behandelt werden oder der Fallot-Tetralogie. Fragen, die sich hierbei stellen, sind: Wie lässt sich möglichst schonend behandeln, wenn mehrere Organfehlbildungen Herz und Kreislauf belasten? Wann sind erneute Operationen, etwa ein Klappenersatz, notwendig? Mit welchen Eingriffen und mit welchen Materialien sind langfristig die besten Ergebnisse zu erzielen?

Auf diese Fragen gibt die Wissenschaft inzwischen wichtige Antworten. Als eigenständiges Gebiet hat sich die Erforschung angeborener Herzfehler erst Mitte der 1970er-Jahre in Deutschland etabliert. Die Vielfalt und Vielzahl der einzelnen Erkrankungen stellte früher eine große Forschungshürde dar, einzelne Einrichtungen kamen schwerlich an genügend Daten und Proben für aussagefähige Studienergebnisse. Geändert hat sich das mit dem im Jahr 2003 eingeführten Nationalen Register für angeborene Herzfehler, eine der heute größten europäischen Forschungsdatenbanken.

Mehr als 60 000 Teilnehmende ermöglichen es den Forscherinnen und Forschern mit freiwilligen Daten- und Probenspenden, die Grundlagen- und Versorgungsforschung voranzutreiben. Das Nationale Register mit Biobank am Kompetenznetz Angeborene Herzfehler sichert zudem eine patientenorientierte und fachübergreifende Forschung.

Große Hoffnungen werden derzeit beispielsweise in die sogenannte Künstliche Intelligenz (KI) gesetzt: Die KI-gestützte Analyse bildgebender diagnostischer Verfahren etwa hilft nachweislich dabei, Krankheitsverläufe und Risiken besser vorherzusehen, einzuschätzen und durch rechtzeitiges Eingreifen zu reduzieren. Für die weitere Entwicklung sorgen auch Fortschritte der molekulargenetischen Forschung. Diese Erkenntnisse werden vermutlich zukünftig als Frühwarnsystem dienen können. Gelingt es, weitere Gene, Proteine und Stoffwechselprodukte zu bestimmen, die am Entstehen angeborener Herzfehler beteiligt sind,

kann die Therapie verbessert, womöglich sogar eine Heilung erreicht werden.

Ein weiteres aktuelles Forschungsanliegen ist es, besser zu verstehen, warum EMAH in besonderer Weise auf Erkrankungen wie Adipositas (krankhaftes Übergewicht), Diabetes mellitus, Schlaganfälle oder Schilddrüsenleiden reagieren: Je nach physiologischer Besonderheit des angeborenen Herzfehlers wirken sich diese Erkrankungen bei ihnen anders auf die Gesundheit aus als bei primär Herzgesunden. Auch alterstypische Erkrankungen treten bei EMAH häufiger und früher auf. Das bessere Verständnis dieser vielschichtigen Prozesse ist die Voraussetzung für gezielte therapeutische und pflegerische Modelle, die den besonderen Bedürfnissen der stetig wachsenden EMAH-Gruppe gerecht werden. Mit einem angeborenen Herzfehler kann man heute immer besser alt werden: Für die nachhaltige Verbesserung von Gesundheit, Lebensqualität und Prognose kommt es jedoch entscheidend darauf an, die Forschung zu intensivieren.



Dr. Ulrike Bauer

ist Internistin und wissenschaftliche Geschäftsführerin des Nationalen Registers für angeborene Herzfehler und des Kompetenznetzes Angeborene Herzfehler.
Kontakt: ubauer@kompetenznetz-ahf.de



Professor Dr. Dr. Gerhard Paul Diller

arbeitet als leitender Oberarzt im EMAH-Zentrum des Universitätsklinikums Münster.
Kontakt: gerhard.diller@ukmuenster.de

Literatur:

Diller, G. -P. et al. (2021): Lack of specialist care is associated with increased morbidity and mortality in adult congenital heart disease. doi: 10.1093/eurheartj/ehab422

Baumgartner, H. et al. (2020): ESC Guidelines for the management of adult congenital heart disease. doi: 10.1093/eurheartj/ehaa554



Zum Weiterlesen:

Laufende Forschungsprojekte, siehe „Kompetenznetz Angeborene Herzfehler“: kompetenznetz-ahf.de/optahf-spezial/

„Leben mit angeborenem Herzfehler im Erwachsenenalter – ein Leitfaden“, siehe: herzstiftung.de/emah-ratgeber

Arzt- und Klinikfinder „Dein Herzlotse“, siehe: herzstiftung.de/dein-herzlotse