

## HEREDITÄRE ERKRANKUNGEN DER AORTA

### Definition und Ätiologie

Angeborene Bindegewebserkrankungen können zu pathologischen Veränderungen im Kollagen/Elastin-Aufbau vornehmlich der Aorta (Fibrillinopathien) führen. Die dreischichtige Aortenwand kann plötzlich einreißen und sich aufspalten (Dissektion) oder allmählich zu einem Aneurysma umgebaut werden. Ein kompletter Durchriss der Wand führt zu einer starken inneren, meist tödlichen, Blutung.

- **Marfan-Syndrom:** autosomal dominant, charakteristischer Habitus (lange, schmale Finger, Großwuchs, Kyphoskoliose, Trichterbrust etc.), Linsluxation in 70%, kardiovaskuläre Manifestation in 95% (u.a. thorakales Aortenaneurysma, Aortenklappeninsuffizienz, Aortendissektion), Häufigkeit 1:3.000.
- **Ehlers-Danlos-Syndrom Typ IV:** autosomal dominant, typische Überdehnbarkeit der Haut und der Gelenke, „brüchige Haut“, ursächlich sind mehrere genetische Defekte des Kollagenstoffwechsels. Gefäßkomplikationen in 4% der Fälle (Spontanrupturen, Aneurysma, Aortendissektion), Häufigkeit 1:50.000.
- **Loeys-Dietz Syndrom:** autosomal dominant, charakteristisch ist die Triade arterielle Dilatation/Elongation, Hypertelorismus und bifide Uvula oder Gaumenspalte. Die Gefäßveränderungen (insbesondere Aorta ascendens!) gelten als besonders aggressiv, das durchschnittliche Todesalter dieser Patienten beträgt 26 Jahre, Häufigkeit 1: 100.000.
- **Andere:** Turner Syndrom, autosomal dominant vererbte polyzystische Nierenerkrankung, familiäre thorakale Aortenaneurysmata, familiäre Aortendissektion (alle sehr selten!), bikuspidale Aortenklappe. Daneben gibt es angeborene Verengungen der Aorta (Midaortic Syndrome, Aortenisthmusstenose), die manchmal erst im Laufe des Wachstums eines Kindes zum Tragen kommen. Sie können zu behandlungsbedürftigen Durchblutungsstörungen der Beine, der Nieren und des Darmes als auch zu Erweiterungen vor und nach der Engstelle führen.

### Symptome und Diagnostik

Patienten mit angeborenen Bindegewebserkrankungen sind schon im Kindes- und Jugendalter gefährdet, eine Aortendissektion zu erleiden. Bei entsprechender familiärer Belastung sollte demnach frühzeitig eine Echokardiographie und eine CT-Angiographie oder MR-Tomographie der Aorta erfolgen. Gesichert wird die Diagnose durch eine molekulargenetische Untersuchung.

### OP-Indikation und Therapie

Abhängig von der Morphologie der Aortenveränderungen muss, teilweise auch in jungem Alter, ein elektiver offener Aortenersatz durchgeführt werden. Es wird empfohlen, ab einem Querdurchmesser von ca. 5cm die gesamte thorakale und ggfs. auch die abdominale Aorta zu ersetzen. Eine endovaskuläre Therapie ist in Einzelfällen ebenfalls möglich, ggfs. auch in Kombination mit einer offenen OP. Liegen bereits Symptome einer Aortenerkrankung vor (Dissektion, Ruptur) muß frühzeitig ggfs. auch notfallmäßig operativ behandelt werden.

### Nachsorge

Regelmäßige Kontrolluntersuchungen sind besonders wichtig, um weitere krankhafte Veränderungen zu erkennen. Des Weiteren sollte eine gute Blutdruckeinstellung durchgeführt werden, um ein Fortschreiten der Aortenveränderungen zu bremsen.