

Absent pulmonary valve Syndrom (APVS)

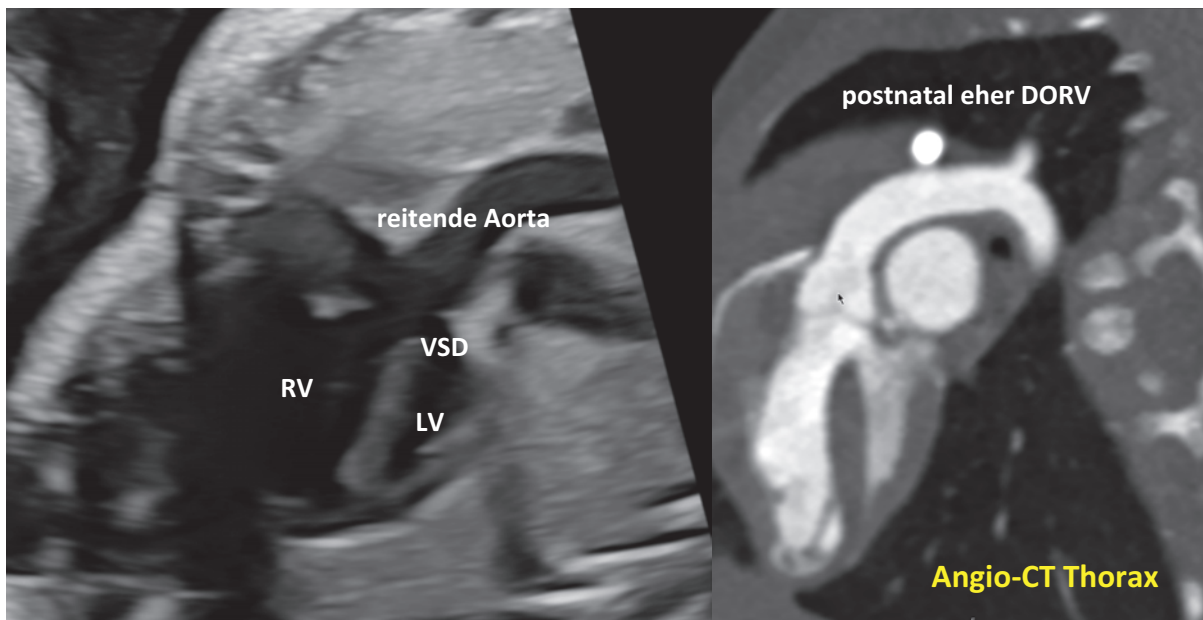


Abb. 1.

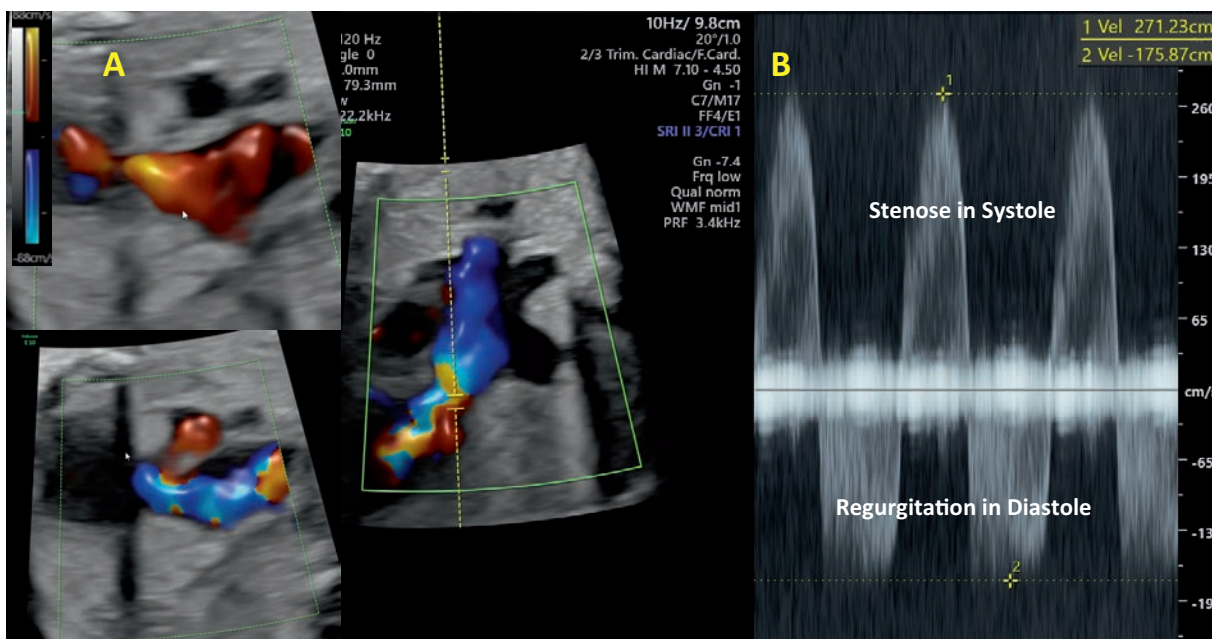


Abb. 2.

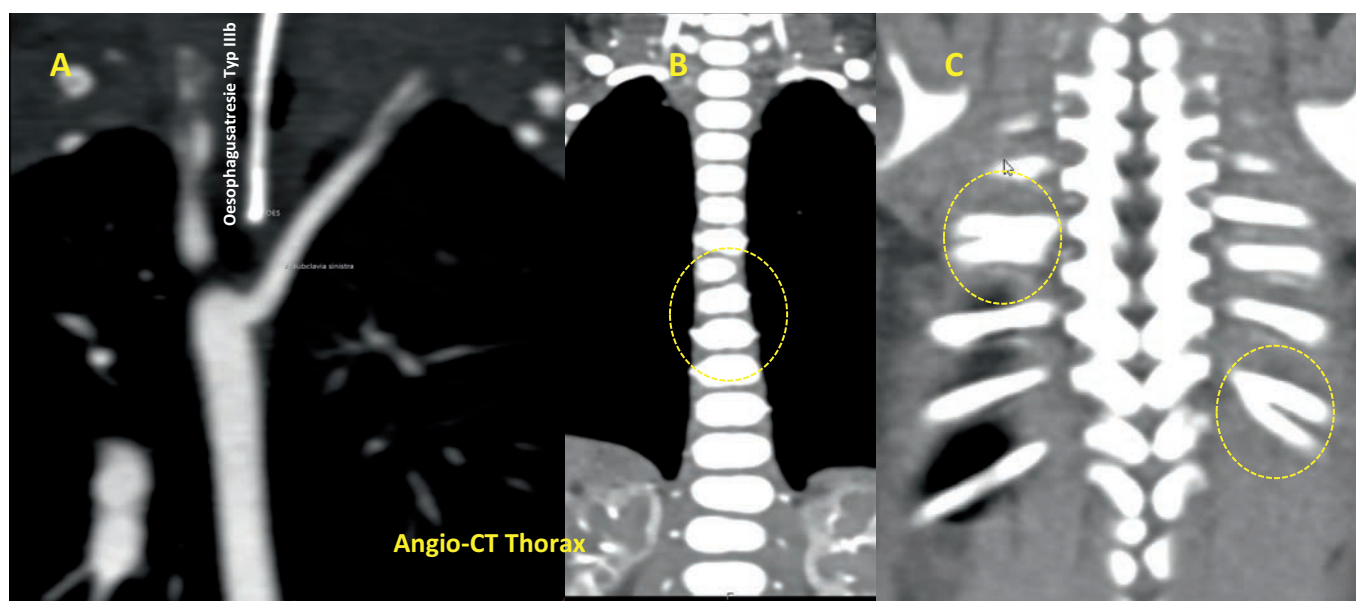


Abb. 3.

Frau Dr. med. Efthymia Konstantinidou hat richtig getippt, bravo! Ja, ein APVS ist eine seltene Herzfehlbildung, charakterisiert durch eine fehlende (oder dysplastische) Pulmonalklappe, ein Outlet-Ventrikelseptumdefekt (VSD) und eine darüber reitende Aorta. Entsprechend wird es auch als „Fallot’sche Tetralogie (TOF) mit fehlender Pulmonalklappe“ bezeichnet. In Abb. 1 sieht man die überreitende Aorta (über den VSD). Im Unterschied zu einem klassischen TOF ist die Aorta nicht dilatiert. Das Charakteristische des APVS sind die massiv dilatierten Pulmonalarterien (siehe FHA 1/2020). Meist fehlt auch der Ductus arteriosus, was wahrscheinlich etwas mit der Pathogenese dieser Anomalie zu tun hat. Wie im Bild der FHA 1/2020 ersichtlich, ist der 4-Kammerblick pathologisch mit dilatiertem rechtem Ventrikel (und Vorhof). Dies ist durch eine Volumenbelastung bedingt durch eine Insuffizienz bzw. auch Stenose des Pulmonalklappenrings (Abb. 2A). Im Dopplerbild sieht man ein sog. „to-and-fro“-Flussmuster über dem Pulmo-

nalring mit sehr hohen Spitzenflussgeschwindigkeiten (Abb. 2B).

Die Prognose eines solchen Herzfehlers ist auch abhängig von Begleitfehlbildungen und Genetik. Die Mortalität wird mit 75–80% angegeben. Häufig assoziierte Fehlbildungen sind eine rechts liegende Aorta sowie aorto-pulmonale Anastomosen, sog. MAPCA (major aortopulmonary collateral arteries). Daneben kommt es oft zu Bronchomalazie bedingt durch Druck der PA auf den Bronchialbaum. In 40% findet man eine Mikrodeletion 22q11. In unserem Fall hatte das Kind noch einige Zusatzbefunde, welche teilweise erst postnatal gefunden wurden wie: eine Oesophagusatresie Typ IIIb, aberrierende rechte A. subclavia (Abb. 3A), gemeinsamer Abgang der rechten und linken A. carotis, hohe Analatresie und akzessorische A. renales bds. Bei den Abgängen der grossen Gefäße wurde letztendlich ein DORV diagnostiziert (Abb. 1). Auch skelettal wies das Kind Auffälligkeiten

auf i.S. von Segmentationsstörungen der Wirbelsäule (Keilwirbel) und Rippenanomalien mit Fusionen und 11 Rippenpaare (Abb. 3C, D).

Letztendlich wurde eine VACTERL-Assoziation definiert und in Anbetracht der Komplexität und der insgesamt infausten Prognose ein Therapieabbruch mit den Eltern besprochen.



Eisentherapie
mit Folsäureprophylaxe:

Duofer® Fol

Einziges registriertes Kombipräparat
mit 69 mg zweiwertigem Eisen und
0,4 mg Folsäure

- **Kombination zweier Eisensalze**
Eisen-Fumarat 175 mg und Eisen-Glukonat 100 mg
- **300 mg Vitamin C**
begünstigen die Resorption des Eisens
- **Frei von Laktose, Gluten, Gelatine, Zucker,**
tierischen Bestandteilen, künstlichen Farbstoffen

Kassenpflichtig



Duofer® Fol, Z: Folsäure, Eisenfumarat, Eisengluconat, Vitamin C. I: Prophylaxe und Therapie einer Eisenmangelanämie mit erhöhtem Folsäurebedarf. D: 1–2 Filmtabletten täglich. KI: Eisenüberladung und Eisenverwertungsstörungen, Überempfindlichkeit gegenüber einem Inhaltsstoff, Anämie ohne gesicherten Eisenmangel, Unverträglichkeit, schwere Leber- und Nierenerkrankungen. UW: Gelegentlich gastrointestinale Beschwerden, selten Überempfindlichkeitsreaktionen, selten allergische Reaktionen. IA: Folsäureantagonisten, Antiepileptika, Kontrazeptiva, Analgetika in Dauertherapie, gleichzeitige Einnahmen von Tetracyclinen, Antacida, die Aluminium- oder Magnesiumsalze enthalten, Zink, Colestyramin, Penicillamin, Goldverbindungen, Biphosphonate. P: 40 und 100 Filmtabletten. Liste D. 10/2012. Ausführliche Informationen finden Sie unter www.swissmedinfo.ch. Andreabal AG, Binningerstrasse 95, 4123 Allschwil, Tel. 061 271 95 87, Fax 061 271 95 88, www.andreabal.ch