

Nething K¹, Galm C², Lang D², Steinacker JM¹

31jährige Patientin mit mentaler Retardierung und korrigierter Fallot'scher Tetralogie

31-year-old female with mental retardation and surgical repair of Tetralogy of Fallot

¹ Sektion Sport- und Rehabilitationsmedizin, Universitätsklinikum Ulm

² Sektion Pädiatrische Kardiologie, Universitätskinderklinik Ulm

Zusammenfassung

Die Fallot'sche Tetralogie ist der häufigste zyanotische Herzfehler im Kindesalter. Er wird heute in der Regel im Säuglingsalter operativ korrigiert. Mittelfristig haben die meisten Patienten ein gutes postoperatives Resultat und annähernd normale körperliche Belastbarkeit. In circa 25 % der Fälle liegt eine Assoziation mit weiteren extrakardialen Auffälligkeiten vor; beispielsweise tritt dieses Vitium gehäuft im Rahmen chromosomaler Aberrationen auf.

Vorge stellt wird eine 31jährige Patientin mit korrigierter Fallot'scher Tetralogie und unklarer mentaler Retardierung, die vor Teilnahme an einer Wettkampfveranstaltung des Deutschen Behindertensports sportmedizinisch untersucht wurde.

Die Betreuung von korrigierten Fallot-Patienten im Erwachsenenalter wirft spezielle Fragestellungen auf, insbesondere bei Patienten mit geistiger Behinderung. In diesen Fällen stellt die Frage einer Teilnahme am Sport häufig eine Einzelfallentscheidung dar. Neben den objektiven Kriterien der kardiologischen Situation sollte dem Nutzen körperlicher Bewegung gerade für diese Menschen ein hoher Stellenwert eingeräumt werden. Dies gilt es in der Entscheidung für Sportverbot oder -erlaubnis zu berücksichtigen.

Schlüsselwörter: Sporttauglichkeit, Fallot'sche Tetralogie, Behindertensport

Summary

Tetralogy of Fallot is the most common cyanotic congenital cardiac malformation. Most patients undergo surgical correction of the condition in early childhood, with predominantly good postoperative results and often near-normal exercise capacity. Extracardiac abnormalities occur in 25 % of infants with congenital heart disease, tetralogy of Fallot shows frequent association with chromosomal anomalies. Physicians caring for adult patients who had repair of tetralogy of Fallot have to deal with specific problems, especially if the patient is mentally retarded.

This report describes the case of a 31-year old female with mental retardation and surgical repair of tetralogy of Fallot at the age of four, who presented for preparticipation screening.

Because medical opinion may vary widely in individual cases, the decision about exercise participation is often controversially discussed. It seems reasonable to base the decision on objective criteria such as absence or presence of residual defects, cardiac function, ECG etc. On the other hand, one should carefully consider the beneficial effects of physical exercise which rates very high especially for these patients.

Keywords: exercise participation - tetralogy of Fallot - mental retardation

Einleitung

Die Ausstellung einer Sporttauglichkeitsbescheinigung ist in der sportmedizinischen Praxis eine alltäglich wiederkehrende Fragestellung mit klar umrissenen Vorgaben und anscheinend objektiven Kriterien. Jugendliche und erwachsene Patienten mit korrigierten kongenitalen Vitien sind jedoch häufig schwierig in der Beurteilung. Die juristische Garantstellung des ärztlichen Attests führt häufig aus Gründen der Absicherung des Ausstellers zu generellem Sportverbot. Wenig konkrete Formulierungen wie „leichte Belastungen unter Aufsicht möglich“ zeigen die Problematik einer fundierten Einschätzung des tatsächlichen Risikos. Die Betroffenen erleben ein generelles Sportverbot, beginnend mit dem Ausschluss aus dem Schulsport, als einschneidende und isolierende Maßnahme. Zu berücksichtigen ist neben den Folgen des Bewegungsmangels auch der psychosoziale Aspekt

sportlicher Aktivität, insbesondere im Freizeitverhalten von Kindern und Jugendlichen. Das Attribut „herzkrank“ führt hier zu einer erheblichen Einschränkung der Lebensqualität, nicht selten verbunden mit der Entstehung von Zukunftsängsten, Selbstwertproblemen und Unsicherheit in Hinsicht auf eine spätere Berufswahl. Diese Problematik tritt in besonderem Maße bei der Beurteilung von behinderten Athleten mit Herzfehlern zutage, da es gilt, integrative und fördernde Aspekte des Sports einer möglichen Gesundheitsgefährdung sorgsam gegenüberzustellen. Gerade diese Sportler profitieren erheblich und in vielfältiger Weise von ihrem Sport, die Beurteilung der kardialen Situation kann nach objektiven Kriterien jedoch ein Sportverbot erfordern. Problematisch ist darüber hinaus die Evaluation der relevanten Belastungsintensität bei den ausgeübten Sportarten; gerade bei geistig Behinderten geht dies häufig nicht exakt aus der Anamnese oder den Trainingsprotokollen hervor.

Die Eckpunkte einer solchen Entscheidungsfindung sollen im folgenden Fallbericht exemplarisch dargestellt werden.

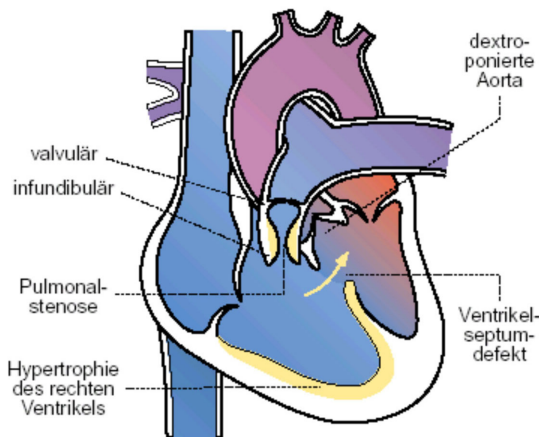


Abbildung 1: Anatomie der Fallot'schen Tetralogie. Darstellung der vier beteiligten Herzfehler: Obstruktion des RVOT, rechtsventrikuläre Hypertrophie, VSD mit überreitender Aorta. Modifiziert nach (2)

Fallbericht

Eine 31jährige Patientin mit unklarem mentalem Retardierungssyndrom und nach operativer Korrektur einer Fallot'schen Tetralogie im Alter von 4 Jahren stellte sich zur sportmedizinischen Untersuchung im Auftrag des Deutschen Behindertensportbundes vor. Im Alltag ist die Patientin laut eigenen Angaben beschwerdefrei, sie arbeitet in einer beschützenden Werkstatt und treibt regelmäßig Sport (Tennis, Kugelstoßen, Speerwerfen, 50m-Lauf). Die genauen Belastungsintensitäten waren nicht zu evaluieren. Angina pectoris, Luftnot, Synkopen, Herzrhythmusstörungen sowie Zyanoseattacken in Ruhe oder Belastung seien nicht aufgetreten. Bisher erfolgten jährliche, kardiologische Kontrolluntersuchungen, die letzte Herzkatheteruntersuchung wurde 1998 durchgeführt. Tägliche Einnahme eines gering dosierten Diuretikums, ansonsten keine herzwirksame Medikation.

Bei der klinischen Untersuchung war die Patientin in gutem Allgemeinzustand, adipös, rosiges Kolorit, keine peripheren Ödeme. Körpergröße 154,6 cm, Gewicht 80 kg, BMI

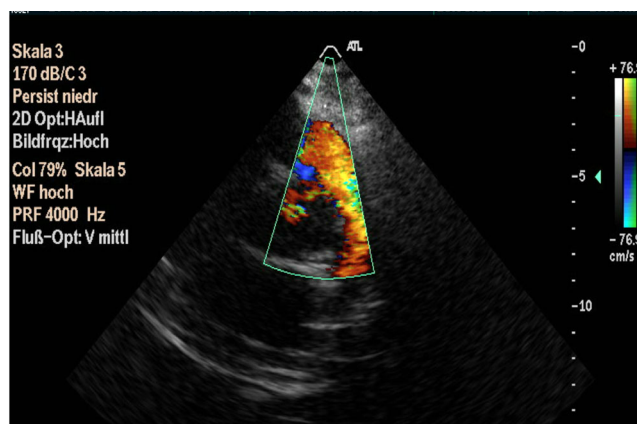


Abbildung 2: Transthorakale Echokardiographie. Farbdopplersonographische Darstellung der ausgeprägten postoperativen Pulmonalinsuffizienz (parasternal kurze Achse)

33 kg/m². In Ruhe Eupnoe. Das Präkordium war normal aktiv, die Herzaktion regelmäßig und normofrequent. Auskultatorisch fand sich ein fixiert gespaltenes 2. Herzton, links parasternal ein Grad 2-3/6 niederfrequenten Systolikum sowie ein Grad 2/6 Diastolikum mit Fortleitung über allen Ostien und dorsal. Der Blutdruck wurde am rechten Arm mit 100/70 mmHg gemessen.

Im EKG lag ein regelmäßiger Sinusrhythmus mit einer Frequenz von 78/min. bei komplettem Rechtsschenkelblock mit konsekutiven Erregungsrückbildungsstörungen vor. Die transthorakale Echokardiographie ergab regelrechte linksseitige Herzanteile, eine gute systolische und regionale LV-Funktion, der Aortenbogen deszendierte rechts. Auffällig war ein deutlich vergrößerter rechter Ventrikel, es zeigte sich ein diastolisch abgeflachtes Ventrikelseptum mit paradoxer Beweglichkeit im Sinne einer rechtsventrikulären Volumenbelastung. Entsprechend fand sich im Röntgen-Thorax ein vergrößerter Herzschatten. Ein Aneurysma des rechtsventrikulären Ausflusstraktes (RVOT) konnte nicht dargestellt werden.



Abbildung 3: Röntgen Thorax. Global vergrößerter Herzschatten, HTQ 15:26. Rechtsseitig deszendierende Aorta (assoziiert in 20 - 30 % der Fälle)

Die Pulmonalklappe war morphologisch nur eingeschränkt beurteilbar, jedoch konnte dopplersonographisch bei nur leichter Stenose eine erhebliche Insuffizienz (PHT 60 m/s) nachgewiesen werden. Über der Trikuspidalinsuffizienz II° ließ sich ein maximaler Gradient von 44 mmHg bestimmen. Die Belastungsuntersuchung wurde auf dem Laufband durchgeführt. Es ergab sich eine maximale Leistung von umgerechnet 125 Watt, dabei Herzfrequenzanstieg von 95/min. auf 152/min., Blutdruckanstieg von 100/70 mmHg auf 120/75 mmHg. Der Abbruch erfolgte bei allgemeiner Erschöpfung und deutlicher Dyspnoe. Endstreckenveränderungen waren bei komplettem Rechtsschenkelblock (RSB) nur eingeschränkt beurteilbar, keine gehäuften ventrikulären oder supraventrikulären Extrasystolen.

Die Durchführung einer Lungenfunktion war aufgrund der mangelnden Mitarbeit der Patientin nicht möglich, ebenso musste bei erheblicher Klaustrophobie der Versuch eines Kardio-MRTs abgebrochen werden.

Diskussion

Angeborene Herzfehler stellen die größte Gruppe kindlicher Fehlbildungen dar. Etwa 1 % aller Neugeborenen kommt mit einem angeborenen Herzfehler zur Welt. Jährlich kann daher in Deutschland mit etwa 6.000 - 8.000 herzkranken Kindern gerechnet werden. Die Zahl der zur Zeit in Deutschland lebenden Kinder mit einem angeborenen Herzfehler wird mit 70.000 - 80.000 angegeben, die Zahl der Erwachsenen mit circa 100.000 (Quelle: Bundesverband herzkranker Kinder e. V., Aachen).

Die Fallot'sche Tetralogie gilt im Kindesalter als häufigster zyanotischer Herzfehler. Etienne Louis Fallot wies 1888 auf die vier anatomischen Befunde hin, die der Tetralogie zugrunde liegen: Einengung im RVOT, hypertrophierter rechter Ventrikel, Ventrikelseptumdefekt (VSD) mit überleitender Aorta. Die Prognose der Patienten mit diesem komplexen Vitium ist abhängig vom Schweregrad der Einengung des RVOT und somit von der Lungendurchblutung. Die Therapie der Wahl ist die Korrekturoperation. Der optimale Operationszeitpunkt wird in der Literatur unterschiedlich angegeben und hängt von vielfältigen Kriterien ab (1, 7). Die spät-postoperative Letalität beträgt 1-7 %, je nach Literatur (11, 7). Das Operationsergebnis wird als gut bezeichnet, wenn der Druck im rechten Ventrikel postoperativ unter 40 mmHg systolisch beträgt und kein Rest-VSD mehr vorliegt. Eine höhergradige Pulmonalinsuffizienz kann neben einem Restdefekt sowie einer Rest-Stenose eine Indikation zur Re-Operation darstellen. Diese Patienten zeigen häufig eine eingeschränkte körperliche Belastbarkeit (3, 10). Das Risiko einer Re-Operation liegt deutlich über dem des ersten Eingriffs, wobei die veröffentlichten Ergebnisse hierzu allerdings erheblich differieren (1, 7). Die Mehrzahl der Patienten mit operativer Korrektur nach Fallot'scher Tetralogie haben zumindest mittelfristig eine gute Lebensqualität.

Im EKG zeigt sich nach Korrekturingriff bei 70 bis 94 % der Patienten ein kompletter RSB. Die Relation der R- zu S-Zacke ermöglicht gewisse Aussagen über die hämodynamische Qualität des Operationsergebnisses; eine hohe R-Zacke (R/S-Relation > 0,75) in Abl. V6 spricht gegen eine fortbestehende Druckbelastung des rechten Ventrikels. Zeigt sich dagegen in V6 eine rS-Morphologie (R/S-Relation < 0,5), so ist dies verdächtig auf eine persistierende Rechtsbelastung (7). Die Überlebensrate beträgt in Langzeitstudien, welche derzeit Zeiträume von etwa 25 Jahren umfassen, bis zu 98 % (7). Auch Patienten mit teilweise erheblichen postoperativen Residuen können weitgehend asymptomatisch sein. Nur bei 40 % der Patienten ist das Herz postoperativ normal groß. Ei-

ne Korrelation zwischen hämodynamischen Verhältnissen postoperativ und späten Todesfällen gilt als gesichert (1).

In spät-postoperativen Belastungsuntersuchungen werden eine Verminderung der maximalen Herzfrequenz, der maximalen Sauerstoffaufnahme und des Durchhaltevermögens gefunden (5, 11). Eine durchschnittliche Verminderung der Leistungsfähigkeit um etwa 15 % gegenüber gesunden Probanden ist beschrieben (5, 6). Neuere Studien konnten in MRT-Untersuchungen eine verzögerte Normalisierung des linksventrikulären Schlagvolumens nach Belastung zeigen (9). Ventrikuläre Arrhythmien fanden sich bei 6 - 14 % der Patienten im Ruhe-EKG, bei 23 - 30 % der Patienten konnten sie durch Belastung provoziert werden (4, 12). Das Langzeit-EKG erfasst sie bei 43 - 48 % der Patienten (1, 7).

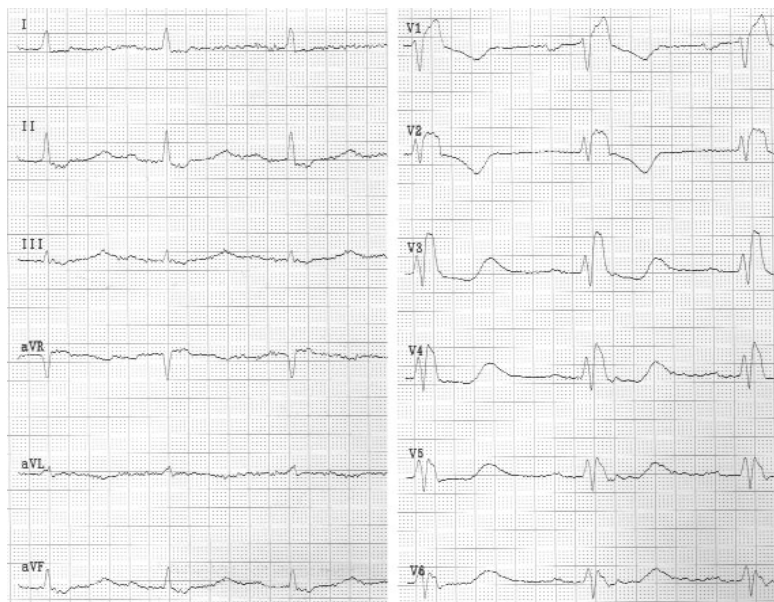


Abbildung 4: Ruhe-EKG. Kompletter RSB. RS-Morphologie in V6 als Hinweis für eine persistierende Rechtsherzbelastung

In der *26th Bethesda Conference* wurden bis heute gültige Richtlinien zur Sporttauglichkeit bei Patienten mit angeborenen Herzfehlern erarbeitet.

Für Patienten mit erheblichen Residuen nach der Korrektur, wie beispielsweise signifikanter Links-Rechts-Shunt, mittel- bis hochgradiger Pulmonalinsuffizienz oder rechtsventrikulärer Dysfunktion, bei denen anamnestisch eine Synkope oder ventrikuläre Arrhythmien vorliegen, besteht das Risiko eines plötzlichen Herztodes (8).

Dennoch gilt es immer, eine sorgfältige Abwägung für jeden einzelnen Patienten zu treffen. Insbesondere im Falle eines mehrfachbehinderten Athleten – etwa ein Viertel aller kongenitalen Vitien sind vergesellschaftet mit extrakardialen Anomalien, circa 10 % treten im Rahmen eines Syndroms auf – gilt es, den positiven Wert sportlicher Betätigung einem Risiko geringer Ordnung gegenüberzustellen.

Ohne Zweifel hat die Patientin bislang in vielerlei Hinsicht von ihrer sportlichen Aktivität profitiert, die sie mit hoher Motivation und spürbarer Begeisterung ausübt.

Häufig besteht bei diesen Patienten, wie auch in diesem Falle, ein nicht unerhebliches Übergewicht. Unter diesem

Aspekt wäre eine Gewichtsreduktion durch körperliche Aktivität und begleitende diätetische Maßnahmen ausgesprochen wünschenswert. Allerdings konnte aufgrund der vorliegenden kardialen Befunde keine uneingeschränkte Sport- und Wettkampftauglichkeit erteilt werden. Wir entschieden uns gegen ein generelles Sportverbot, und empfahlen – bei Verzicht auf die Teilnahme am Wettkampf – die Durchführung eines symptomorientierten leichten Trainings. Zu diskutieren ist bei unserer Patientin auch die Indikation zur Re-Operation, da zu befürchten ist, dass die Relevanz der Pulmonalinsuffizienz weiter zunehmen wird. Dies betont die Notwendigkeit, auch bei klinisch beschwerdefreien Patienten eine lebenslange postoperative Überwachung und gezielte Endokarditisprophylaxe durchzuführen.

Literatur

1. *Apitz J*: (Komplexe) angeborene Herzfehler mit überwiegendem Rechts-Links-Shunt: Fallot-Tetralogie, in: *Apitz J* (Hrsg.): Pädiatrische Kardiologie. Steinkopff Verlag, Darmstadt, 2002.
2. *Reichart B*: Herz und thorakale Gefäße, in: *Berchtold R, Bruch HP, Trentz O*: Chirurgie. Lehrbuch. Urban & Fischer Verlag, 4. Auflage 2000.
3. *Carvalho JS, Shinebourne EA, Busst C, Rigby ML, Redington AN*: Exercise capacity after complete repair of tetralogy of Fallot: deleterious effects of residual pulmonary regurgitation. *Br Heart J* 67 (1992) 470-473.
4. *Dent JM*: Congenital heart disease and exercise. *Clin Sports Med* 22 (2003) 81-99.
5. *Fredriksen PM, Therrien J, Veldtman G, Warsi MA, Liu P, Thaulow E, Webb G*: Aerobic capacity in adults with tetralogy of Fallot. *Cardiol Young* 12 (2002) 554-559.
6. *Henes W, Beyer A, Steil E, Hassberg D*: Spiroergometrische Untersuchungen nach Korrekturoperation einer Fallot'schen Tetralogie. *Klin Pädiatr* 204 (1992) 428-433.
7. *Hofbeck M*: Fallot'sche Tetralogie und Pulmonalatriesie, in: *Schmaltz AA, Singer H* (Hrsg.) *Herzoperierte Kinder und Jugendliche. Ein Leitfadenzur Langzeitbetreuung in Klinik und Praxis*. Wissenschaftliche Verlagsgesellschaft mbH Stuttgart, 1994, 151-160.
8. *Maron BJ, Mitchell JH, eds. 26th Bethesda Conference: recommendations for determining eligibility for competition in athletes with cardiovascular abnormalities*. *J Am Coll Cardiol* 1994 (24) 845-899.
9. *Roest AAW, de Roos A, Lamb HJ, Helbing WA, van den Aardweg JG, Doornboos J, van der Wall EE, Kunz P*: Tetralogy of Fallot: Postoperative delayed recovery of left ventricular stroke volume after physical exercise – assessment with fast MR imaging. *Radiology* 226 (2003) 278-284.
10. *Rowe SA, Zahka KG, Manolio TA, Horneffer PJ, Kidd L*: Lung function and pulmonary regurgitation limit exercise capacity in postoperative tetralogy of Fallot. *J Am Coll Cardiol* 17/2 (1991) 461-466.
11. *Therrien J, Marx GR, Gatzoulis MA*: Late problems in tetralogy of Fallot – recognition, management and prevention. *Cardiol Clin* 20 (2002) 395-404.
12. *Wessel HU, Paul MH*: Exercise studies in Tetralogy of Fallot: A review. *Pediatr Cardiol* 20 (1999) 39-47.

Korrespondenzadresse:
Dr. med. Katja Nething
Sektion Sport- und Rehabilitationsmedizin
Abt. Innere Medizin II, Medizinische Klinik
Universitätsklinikum Ulm
Steinhövelstr. 9
89070 Ulm
E-mail: katja.nething@medizin.uni-ulm.de