

# Herzfenster

Spezial

Bundesverband Herzkrankte Kinder



Aus dem Inhalt:

Statement  
zur pränatalen  
Diagnostik

Seite 8

Das neue  
Gendiagnostik-  
Gesetz

Seite 10

Pränatale Diagnostik  
angeborener Herzfehler

Herzfenster  
Spezial



# Inhalt

|  |       |
|--|-------|
| Inhalt, Statistik, Impressum _____   | 3     |
| Vorwort des BVHK, Dank _____   | 4-5   |
| Vorwort Förderer Wolf von Lojewski, Schirmherr Christoph<br>Biemann und Gerald Asamoah _____ | 6-7   |
| BVHK-Statement zur pränatalen Diagnostik (PD) _____  | 8     |
| Vorgeburtliche Entwicklungstabelle _____   | 9     |
| Gendiagnostik-/Schwangerschaftskonflikt-Gesetz _____   | 10    |
| Syndrome: Dr. H. Seidel und Dr. S. Weismann _____  | 11-13 |
| Verschiedene Untersuchungsmethoden _____   | 14-15 |
| Interdisziplinäre Diagnostik: Prof. R. Oberhoffer _____                                      | 16    |
| Wie geht es weiter? Prof. G. Mielke _____  | 17    |
| Vorgeburtlicher Verlauf und Eingriffe: PD Dr. G. Tulzer _____                                | 18-19 |
| Vorgeburtliche Behandlung: Prof. U. Gembruch _____   | 20-21 |
| Stammzelltherapie / Gewebezüchtung / PID _____   | 22-23 |
| Aufklärung/ Qualität/ Rechtssprechung _____  | 24-25 |
| Beratung / Geburtsvorbereitung _____   | 26-27 |
| Erfahrungsbericht: Tom _____   | 28-31 |
| Erfahrungsbericht: Samuel _____  | 32-33 |
| Literaturtipps _____   | 34    |
| Kontakte _____   | 35    |
| Mitglieder des BVHK _____  | 36-37 |
| Glossar _____  | 38-39 |

## Kinder, Jugendliche und Erwachsene mit angeborenem Herzfehler in der Statistik:

- Etwa jedes 100. Kind wird mit einem Herzfehler geboren, das sind in Deutschland ca. 6.000-8.000 pro Jahr
- Allein 4.500 dieser Kinder benötigen einen oder mehrere Eingriff/e am offenen Herzen (mit der Herz-Lungen-Maschine)
- Etwa 3 % der herzkranken Kinder sind derzeit inoperabel
- Heute erreichen ungefähr 85 % der herzkranken Kinder das Erwachsenenalter
- Derzeit leben mehr als 200.000 Menschen mit angeborenem Herzfehler in Deutschland

Quelle: Angaben der Deutschen Gesellschaft für Pädiatrische Kardiologie (DGPK)



### Zum Titelfoto:

Embryo 20 Wochen von Lennart Nilsson  
(Buch-Rezension S. 34)

### Impressum

Pränatale Diagnostik angeborener Herzfehler

1. Auflage Januar 2000: 7.000 Exemplare
2. Auflage Juli 2000: 7.000
3. Auflage Sept. 2002: 10.000
4. Auflage Aug. 2007: 10.000
5. Auflage 2010: 10.000

Redaktion: Hermine Nock  
Gestaltung: Friedhelm Schneider  
Druck: Messedruck Leipzig

Herausgeber: Bundesverband  
Herzranke Kinder e.V. (BVHK)  
Kasinostr. 66  
52066 Aachen  
Tel. 0241-91 23 32  
www.bvhk.de  
bvhk-aachen@t-online.de



Spendenkonto 460 10 666,  
Sparkasse Aachen,  
BLZ 390 500 00

Bildnachweis: Titelfoto, S. 19, 21 und 25:  
Lennart Nilsson, S. 5 und 7: BVHK, S. 6:  
H. Kreuz, Grafik S. 8, 15, 31 Prof. Asfour,  
S. 11, 16, 17, 18: jeweiliger Autor, S. 23  
Fotolia, S. 12, 28-30 St. Weismann, S. 32  
Charlotte H.

Namentliche gekennzeichnete Beiträge in  
dieser Broschüre geben nicht unbedingt  
die Meinung des BVHK wieder.

Nachdruck, auch auszugsweise, nur  
mit ausdrücklicher Genehmigung  
des Herausgebers.

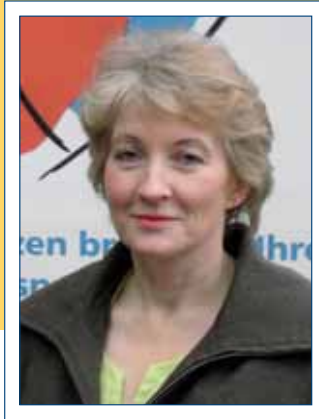
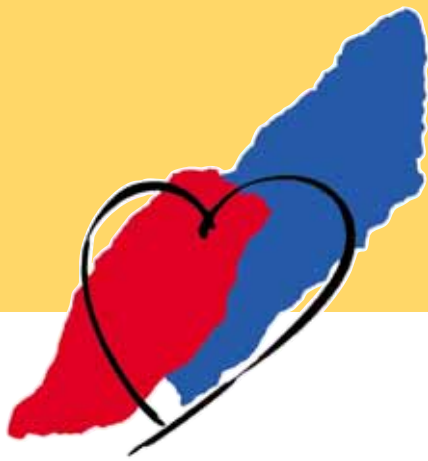
Alle Rechte vorbehalten © BVHK 2010

Gefördert durch:



Bundesministerium  
für Gesundheit

aufgrund eines Beschlusses  
des Deutschen Bundestages



**Hermine Nock**  
Mutter von Zwillingen,  
wohnhaft in Aachen,  
Geschäftsführerin



**Werner Bauz**  
Vater von drei Kindern,  
wohnhaft in Vaihingen



**Gabriele Mittelstaedt**  
Mutter von drei Kindern,  
wohnhaft in Meerbusch bei  
Düsseldorf.

# Vorwort des BVHK

**W**enn ein Herzfehler bereits vorgeburtlich diagnostiziert wird, ermöglicht dies den werdenden Eltern die optimale Vorbereitung auf die Geburt bzw. die gezielte Wahl der Entbindungsklinik. Ein wichtiges Kriterium für die bestmögliche Therapie der angeborenen Herzfehler bzw. der Senkung von Mortalität (Sterblichkeit) und Morbidität (Grad der Erkrankung) sind die gebündelten Erfahrungen und die Qualität der Kinderherzchirurgie/ Kinderkardiologie eines Zentrums. Die Nähe zum Wohnort sollte dabei eher nachrangig beurteilt werden. Bei vorgeburtlich erkannten Erkrankungen wird künftig Dank des medizinischen Fortschritts vermehrt durch geeignete Behandlung der Tod des ungeborenen Kindes verhindert oder das Fortschreiten seiner Erkrankung vermieden werden können. Zum Beispiel kann eine Herzrhythmusstörung durch eine intrauterine\* Therapie zu über 95 Prozent stabilisiert werden. Dies führt dazu, dass ein gesundes Kind geboren wird. Allerdings sind Behandlungen derzeit nur sehr begrenzt möglich. Die Forschung auf diesem Gebiet lässt jedoch zukunftsweisende Verbesserungen erhoffen (siehe Seite 18-21). Für eine vorgeburtliche Diagnose stehen verschiedene Verfahren zur Verfügung. Bitte informieren Sie sich auch über das neue Gendiagnostikgesetz auf S. 10. Diese werden künftig wahrscheinlich noch erweitert. Sie müssen jedoch vorab auf Qualität hin geprüft werden und sollten daher nicht übereilt eingeführt werden.

Die Themen Genetik, Pränataldiagnostik\* und Präimplantationsdiagnostik (PID\*) sowie Gewebezüchtung (tissue engineering\*) werden derzeit öffentlich diskutiert (siehe Seite 22-23). In einer sehr komplexen Situation, in der sich Hoffnung auf

Heilung bislang unheilbarer oder lebensbedrohlicher Krankheiten mischt mit Furcht vor ethischen Dambrüchen wünschen wir uns Entscheidungen, die von allen Beteiligten mitgetragen werden können. Hier sind vor PolitikerInnen, MedizinerInnen und anderen Fachleuten die Betroffenen selbst gefragt.

Der BVHK fordert Verbesserungen bzw. die Sicherstellung des „informed consent“\* sowie eine Optimierung der vorgeburtlichen Beratung. Auf Risiken (u.U. Fruchtschädigung bei Fruchtwasserpunktion) und/oder Konsequenzen (Austragen oder Abbruch der Schwangerschaft) einer weiterführenden Diagnostik muss in allgemeinverständlicher Form hingewiesen werden. Zudem muss der Arzt auch auf die begrenzte Aussagefähigkeit einiger diagnostischer Verfahren aufmerksam machen. Rechtliche Probleme bedürfen einer verbindlichen Lösung (siehe Seite 24-27).

Erst im Jahr 2003 wurde ein Register ([www.kompetenznetz-ahf.de](http://www.kompetenznetz-ahf.de)) eingerichtet, das Aufschluss über Anzahl sowie Erscheinungs- und Verlaufsformen der vielfältigen angeborenen Herzfehler geben wird. Die Lebensqualität der Kinder ist sehr unterschiedlich, Langzeitergebnisse sind selten. Oft sind das Down-Syndrom (geht mit geistiger Behinderung einher) oder andere chromosomale angeborene Veränderungen assoziiert mit angeborenen Herzfehlern (siehe Seite 11-13). Aufgrund der Unterschiedlichkeit der Herzfehler und der sehr verschiedenen Krankheitsgeschichten gibt es häufig nicht nur eine Behandlungsmöglichkeit. Medizinisch-wissenschaftliche Leitlinien zur Diagnostik und Therapie für Kinder und Jugendliche mit angeborenen Herzfehlern wurden unter Mitwirkung



**Thomas Thurm**

Vater eines Sohnes,  
wohnhaft in Senden bei Ulm.



**Sigrid Schröder**

Mutter von drei Kindern,  
wohnhaft in Mainz.



**Herbert Nock**

wohnhaft in Böblingen



**Drs. Sicco Henk van der Mei**

Vater von drei Kindern,  
wohnhaft in Marburg.

des BVHK von den Fachgesellschaften erarbeitet (s. [www.awmf.de](http://www.awmf.de) oder [www.leitlinien.net](http://www.leitlinien.net)). Die Schwangerschaftsvorsorge bzw. die Mutterschaftsrichtlinien werden im gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA) im Unterausschuss „Familienplanung“ / Themengruppe „Ultraschallscreening in der Schwangerschaft“ überarbeitet.

Falls Sie Hilfe bei Fragen zur vorgeburtlichen Diagnostik bzw. begleitende Informationen wünschen, rufen Sie uns an. Wir sind für Sie da. Wir nennen Ihnen gern Anschriften von (Human-) genetischen Beratungsstellen, Familienberatungsstellen, Selbsthilfegruppen, Psychologen usw.

Der BVHK vertritt die Interessen herzkranker Kinder, jugendlicher und ihrer Familien. Er ist die Koordinationsstelle der Selbsthilfe und Kontaktstelle für Betroffene in Deutschland. Sie finden bei uns Gemeinschaft, Hilfe und Beratung. Eltern herzkranker Kinder bilden den ehrenamtlichen Vorstand des BVHK, unsere Elterninitiativen vor Ort leisten, ebenfalls auf ehrenamtlicher Basis, betroffenen Familien wohnortnahe Hilfestellung in ihrer neuen und vielfach problematischen Situation. Fachliche Unterstützung erhalten wir durch unseren medizinischen Beirat, dem namhafte Kinderkardiologen und Kinderherzchirurgen aus ganz Deutschland angehören. Die Ziele des BVHK sind:

- die Familien begleiten und unterstützen
- die gesellschaftliche Integration von Betroffenen fördern
- sozialrechtliche und psycho-soziale Hilfen für die Betroffenen und ihre Familien geben
- aufklären und informieren über das „Leben mit angeborenem Herzfehler“
- die Forschung auf dem Gebiet der angeborenen Herzfehler unterstützen
- kliniknahe Übernachtungsmöglichkeiten für Eltern schaffen
- die familienorientierte Rehabilitation (FOR) etablieren

### „Miteinander sind wir stark“

Wir brauchen auch Ihre Hilfe. Nur so erreichen wir Verbesserungen für die herzkranken Kinder und ihre Familien. Unter-

stützen Sie unsere Arbeit: treten Sie einer unserer regionalen Elterngruppen bei oder werden Sie unser Fördermitglied. Wir freuen uns über jede Spende.

**Spendenkonto**  
**Sparkasse Aachen**  
**Konto 460 10 666**  
**BLZ 390 500 00**

Ihr Bundesverband Herzkranke Kinder e.V.

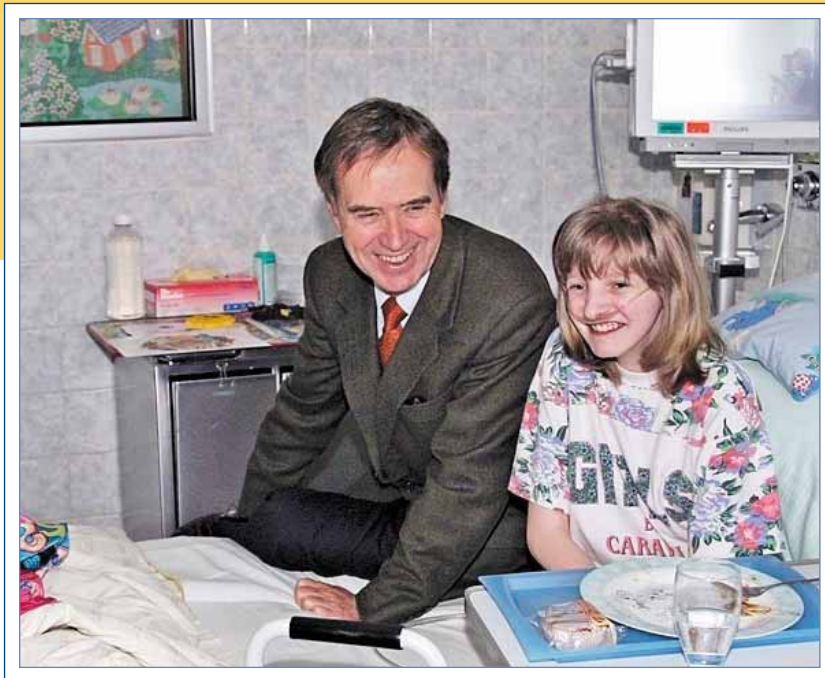
## Unser Dank...

geht an alle, die uns im vergangenen Jahr unterstützt haben und an alle, die uns noch unterstützen wollen:

Unsere Arbeit für herzkranke Kinder ist nur mit Hilfe von Spendern möglich. Deshalb freuen wir uns über jeden Betrag, mit dem Sie uns unterstützen. Der BVHK ist vom Amtsgericht Aachen als gemeinnützig anerkannt. Gerne stellen wir Ihnen über Ihre Spende eine Spendenbescheinigung aus.

Wir danken unseren Mitgliedsvereinen und Fördermitgliedern sowie allen Einzel-Spendern, Staatsanwaltschaften und Finanzgerichten, die durch ihre Zuteilungen unsere Arbeit finanziert haben. Immer mehr Menschen bedenken gemeinnützige Organisationen in ihrem Testament mit einer Erbschaft, einem Vermächtnis, einer Schenkung oder einer Spende.

Unser ganz besonderer Dank gilt Hinterbliebenen, die anlässlich der Bestattung ihrer Angehörigen auf Blumen- und Kranzspenden zugunsten herzkranker Kinder verzichtet haben. Ebenso danken wir unserem Schirmherrn, Christoph Biemann und unserem Förderer Wolf von Lojewski sowie Gerald Asamoah für ihre Unterstützung. Ganz besonders danken wir allen Eltern und Familien für die Pflege und Unterstützung ihrer Kinder.



## Vorwort Schirmherr und Förderer

### ■ Wolf von Lojewski

Das Schicksal kann sehr ungerecht sein. Als Journalist und langjähriger Leiter des ZDF- heute journals habe ich über Jahrzehnte über Katastrophen und Leid aus aller Welt berichtet. Aber auch bei uns vor der Haustür gibt es schweres-, oft auch verstecktes Leid, von dem die Nachbarschaft wenig erfährt und das sich bei gutem Willen lindern ließe. So werden zum Beispiel in Deutschland Jahr für Jahr mindestens 6.000 kleine Menschen mit Herzfehlern geboren. Etwa 4.000 von ihnen müssen schon bald wieder in den Operationsaal – kaum dass sie das Licht der Welt erblicken.

Die Medizin ist weit und lernt jährlich hinzu. Einiges, das die Chirurgen und Internisten heute leisten, grenzt schon an Zauberei. Aber kleine Herzen wachsen ja noch, und so muss so manches dieser herzkranken Kinder immer wieder in die Klinik. Es ist erstaunlich, wie tapfer – ja oft wie fröhlich – die kleinen Patienten dieses auf sich nehmen. Aber natürlich kostet solche Hochleistungsmedizin Geld. Die betroffenen Familien brauchen kompetente Ansprechpartner und Rat auf vielen Gebieten.

Es ist nicht leicht, um ein Sorgenkind herum ein normales Familienleben zu organisieren. Bekommen die anderen Kinder genug Liebe und Aufmerksamkeit? Wer kann den kleinen Patienten begleiten, damit er sich nicht alleingelassen fühlt in den Tagen und Wochen im Krankenhaus? So vieles im Alltag wird kompliziert und teuer und seelisch belastend. Die be-

troffenen Familien brauchen Rat, und sie brauchen unsere Solidarität und Mitbürger, die sich helfend und schützend vor sie stellen. Und so bitte ich Sie: Haben Sie ein Herz und strecken Sie den herzkranken Kindern Ihre Hand entgegen!

**Anmerkung der Redaktion:** Unser Förderer Wolf von Lojewski unterstützt unsere Arbeit für herzkranken Kinder in vielfältiger Weise: Er brachte als Mitglied in der Jury des Journalistenpreises wertvolle journalistische Erfahrungen und Tipps ein. Bei unseren Veranstaltungen moderierte Wolf von Lojewski professionell und mit viel Humor.

### ■ Christoph (Biemann) aus der „Sendung mit der Maus“

Der Brief war schwarz umrandet. Eine Todesanzeige. Aber eine Todesanzeige mit einer ungewöhnlichen Überschrift: „Sechs Jahre Glück!“ Ich hatte Leon gekannt - ein lebendiges Kind voller Neugierde und verrückter Ideen, und seine Sätze begannen immer mit „Weiß was?“. Dann erzählte er mir Dinge, die er erlebt und entdeckt hatte. Er starb während einer Herztransplantation. Es ist unendlich traurig und trotzdem: „Sechs Jahre Glück!“. Eltern werden das verstehen, besonders Eltern von Kindern mit Behinderungen. Denn die allermeisten Erlebnisse, die Eltern behinderter Kinder haben, unterscheiden sich



wenig von denen anderer Eltern. Die Freude über ein Lächeln, das Mitleid, wenn das Kind weint, das Glücksgefühl, wenn ihm etwas Neues erstmals gelingt, die Freude, wenn das Kind sich freut....

Und doch gibt es einen Unterschied. Ich musste an Leon denken, als ich gebeten wurde, als Juror an einem Malwettbewerb für herzkrankte Kinder teilzunehmen. Ich denke auch jetzt jedesmal an ihn, wenn ich als Schirmherr des Bundesverband Herzkranker Kinder auftrete. Die Eltern und Kinder, die ich bei den Veranstaltungen kennen lerne, sind irgendwie anders: fröhlicher, aufgeräumter. Obwohl viele der älteren Kinder von ihren Leiden wissen, obwohl die Eltern wissen, dass ihr Sohn oder ihre Tochter dem Tod näher sind als andere, habe ich den Eindruck, dass dieses Wissen Eltern wie Kinder besonders stark macht.

Vor einiger Zeit haben wir in der „Sendung mit der Maus“ einen Film über ein herzkrankes Mädchen gezeigt. Was dieses Mädchen von anderen unterschied, war auf den ersten Blick wenig. Es musste etwa auf der Treppe ausruhen, konnte nicht uneingeschränkt herumtollen wie andere Kinder. Herzkranken Kinder brauchen Behandlung, sie sind oft lange im Krankenhaus, müssen über die Medizin hinaus betreut werden. Die Erwachsenen, die mit ihnen in den Krankenhäusern spielen, Hausaufgaben machen und ihnen Zeit schenken, werden allerdings reich belohnt. Auch wenn diese Aussage aus medizinischer Sicht sicher falsch ist: Herzkranken Kinder haben große Herzen! Nicht umsonst ist die Sonne auf den Bildern, die sie malen, immer besonders groß.

Herzkranken Kinder brauchen Hilfe und Betreuung, das ist wichtig. Sie brauchen kein Mitleid, kein Bedauern. Wer sie kennen lernt, wird verstehen, warum die Eltern von Leon

nach seinem Tod - einem unendlich traurigen Ereignis - sagen: „Sechs Jahre Glück!“

**Anmerkung der Redaktion:** Unser Schirmherr Christoph (Biemann) hilft uns bei der Umsetzung unserer Projekte für herzkrankte Kinder ganz konkret: Bei unserem Journalistenpreis war Christoph nicht nur Jurymitglied, sondern moderierte die Preisverleihung mit Routine und Charme.

## ■ Gerald Asamoah, Nationalspieler und Stürmer bei Schalke 04

Ich bin glücklicher Vater von Zwillingen. Durch meinen leichten angeborenen Herzfehler habe ich erfahren, was für ein Schock die Diagnose bedeutet. Dass ich meine Karriere als Profi-Fußballer dennoch nicht abbrechen musste, macht mich dankbar. Bei den Veranstaltungen des BVHK mit den herzkranken Kindern möchte ich ihnen Hoffnung machen auf ein erfülltes Leben - mit oder trotz Herzfehler.

**Anmerkung der Redaktion:** Gerald Asamoah überzeugte sich bei verschiedenen Terminen in Kinderherzklinden davon, wie schwer der Weg für manche der kleinen Herzpatienten ist. Bei Spassolympiaden bzw. Trainingsbesuchen „Auf Schalke“ begeisterte er die herzkranken Kinder mit Autogrammen und Insider-Fußballtipps.

## Vorgeburtliche Entwicklungstabelle

|  | Wann beginnt menschliches Leben?  | Entwicklung eines Babys   |
|--|---|---|
| Tag 1  | Befruchtung: Kern von Ei und Spermium verschmelzen zu einem Zellkern mit komplettem 46-teiligem Chromosomensatz*. Dieser enthält den gesamten Bauplan für ein neues Individuum  | Die befruchtete Eizelle heißt „Zygote“. Sie ist etwa 0,15 Millimeter groß   |
| Tag 1,5-3 (ca. 2 Wochen nach dem 1. Tag der letzten Blutung) | Durch einige Zellteilungen vermehrt sich die Zellzahl der Zygote. Wenn sie etwa 16 Zellen besitzt, verformt sie sich zur Morula (etwa 0,2 Millimeter). Meist am 3. Tag erreicht sie die Gebärmutter   | <b>S</b> Legal ist die Anwendung einer Spirale oder der „Pille danach“ als Verhütungsmittel. Diese bewirken ein Absterben bzw. verhindern die Einnistung in die Gebärmutterschleimhaut  |
| Tag 4  | Die Morula heißt jetzt Blastozyste. Die Zellen in ihr teilen sich in zwei Gruppen: Embryoplast (innerer Teil) und Trophoblast (äußerer Teil- Kugelhülle). Aus dem Embryoplasten wird der Embryo*, (der u. U. zur Herstellung von embryonalen Stammzellen genutzt werden kann) | Zur Gewinnung von embryonalen Stammzellen (5.-7. Tag) wird der Embryoplast zerteilt und in der Retorte kultiviert, was zur Zerstörung des Embryos führt („Embryonenverbrauch“). Dieser ist in Deutschland verboten  |
| Tag 5-12   | Die Blastozyste nimmt über Hormone chemischen Kontakt zur Mutter auf, der Mutterleib wird auf Schwangerschaft umgestellt. Die Einnistung beginnt  | <b>S</b> manche Experten sehen die Einnistung in die Gebärmutter als entscheidenden Anfangspunkt des menschlichen Lebens. In Großbritannien ist deshalb verbrauchende Embryonenforschung bis zum 14. Tag zulässig. Erst dann wird dem Kind der Status eines menschlichen Individuums zuerkannt  |
| Tag 12-19  | Der Embryo ist auf 1,5 Millimeter gewachsen. Die Nabelschnur wird angelegt, frühe Vorläufer des menschlichen Nervensystems werden sichtbar  |   |
| Tag 19-21  | Der Embryo besitzt erste Blutgefäße und eine primitive Herzanlage (sogenannte Herzschräuche)  |   |
| Tag 21-23  | Das s-förmige Herz beginnt zu schlagen. Es ist noch nicht unterteilt in Vorhöfe und Kammern   |   |
| Tag 25-27  | Der Kopf ist deutlich erkennbar, Augen, Ohren, Herzklappen und -scheidewände beginnen sich auszubilden  |   |
| Tag 29-41  | Schnelles Wachstum. Hirnzentren, die Herz, Atmung und Muskulatur steuern werden, bilden sich aus. Der Embryo misst 12 mm  |   |
| Tag 47-48  | Zum ersten Mal sind wellenförmige Hirnströme nachweisbar – der Beleg dafür, dass das Gehirn als späterer Sitz der Persönlichkeit funktioniert   | <b>S</b> Beim Hirntod-Kriterium wird das Erlöschen der Hirnaktivität als Ende des menschlichen Lebens betrachtet. Deshalb sehen manche Experten dies als den Beginn des menschlichen Lebens, da der Embryo empfindungs- und leidensfähig ist  |
| Tag 52-55  | Augen und Zunge sind weitgehend ausgebildet, Ohrmuskeln sichtbar. Das Herz ist voll entwickelt. Das Gehirn kann gezielte Muskelbewegungen auslösen  |   |
| Tag 56-57  | Der Embryo heißt jetzt Fetus*. Er ist ca. 3 cm groß   |   |
| Woche 12-13  | Der Fetus bewegt sich in der Gebärmutter. Der Herzschlag kann von außen hörbar gemacht, das Geschlecht sonografisch* bestimmt werden  | <b>S</b> Die Frist zur straflosen Abtreibung nach § 218 a StGB endet mit der 12. Woche. Der Abbruch ist weiterhin möglich, um im Rahmen der medizinischen Indikation „eine Gefahr für das Leben oder Gefahr einer schwerwiegenden Beeinträchtigung des körperlichen oder seelischen Gesundheitszustandes der Schwangeren abzuwenden“ (siehe Seite 25) |
| Woche 18-23  | Der Schlaf-Wach-Rhythmus bildet sich, der Fetus kann am Daumen nuckeln und kräftig greifen. Die Phase des schnellsten Gehirnwachstums beginnt   | <b>S</b> Ärzte haben wiederholt darauf gedrängt, nach der 22. Woche auch aus medizinischer Indikation keine Schwangerschaftsabbrüche mehr zuzulassen  |
| Woche 24-40  |   | <b>S</b> Spätabbrüche: für Ärzte und werdende Eltern meist ein ethisches Dilemma. Ab der 25. SSW i.d.R. außerhalb des mütterlichen Körpers lebensfähig (siehe Seite 24)   |

\* Glossar Seiten 38 und 39  
 Weitere Info: [www.corience.org](http://www.corience.org)

# Statement des BVHK

## zur pränatalen Diagnostik bei an- geborenen Herzfehlern

Pränatale Diagnostik (PD) soll nicht in den Ruf der „Vorauswahl“ oder „Kinderauslese“ kommen, sondern eine optimale Vorbereitung der Entbindung sowie eine optimale, sofortige Versorgung nach der Geburt in einem geeigneten Zentrum ermöglichen. Vorbereitete, gut informierte Eltern können nach der Geburt besser mit den Problemen umgehen, die unvermeidlich auf sie zukommen.

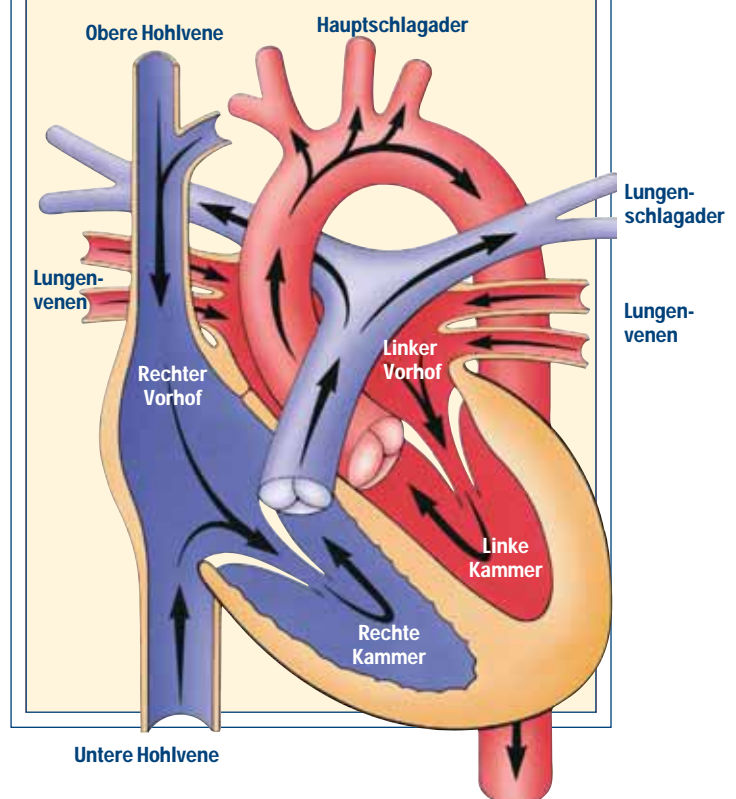
**H**äufig fällt es den werdenden Müttern schwer, sich gegen eine PD zu entscheiden: sozialer Druck, Verantwortung gegenüber dem ungeborenen Kind, Kränkung des Gynäkologen, juristische Absicherung des Arztes. Die Angst des Diagnostikers vor falsch-positiven oder falsch-negativen Diagnosen (und dadurch möglicherweise juristische und berufspolitische Konsequenzen zu erfahren), ist für ihn problematisch.

Es gibt keine wissenschaftlichen Untersuchungen über die geeignete Form, in der mit der Schwangeren über Verdachtsmomente bei der PD gesprochen werden sollte. Es gilt als erwiesen, dass die inhaltlichen Informationen in dieser Stress-Situation nur teilweise bei den Eltern ankommen.

Vor Durchführung der PD muss mit den werdenden Eltern abgeklärt werden, welche Konsequenzen sie aus einer vorgeburtlich diagnostizierten Behinderung des Ungeborenen zie-

## Der normale Blutkreislauf

im Mutterleib hat der Blutkreislauf des Feten eine Verbindung zwischen der Lungenschlagader und Hauptschlagader der sogenannte Ductus botalli\* sowie eine offene Stelle zwischen den beiden Vorhöfen, das sogenannte Foramen ovale\*. Diese beiden Öffnungen sind vorgeburtlich notwendig für die Versorgung des Feten. Sie schließen sich in der Regel nach der Geburt.



hen würden. Der Entscheidung über Fortsetzung oder Abbruch der Schwangerschaft muss generell eine intensive Beratung vorausgehen. Zwischen Beratung und Entscheidung muss eine mehrtägige Frist eingeräumt werden. Die werdenden Eltern müssen die Möglichkeit haben, sich mit der zu erwartenden Behinderung ihres ungeborenen Kindes auseinanderzusetzen. Die Beratung durch Gynäkologen bzw. Genetiker muss ergebnisoffen und nicht direktiv sein. Bitte informieren Sie sich auch über das neue Gendiagnostikgesetz auf S. 10 ff.

### Ansätze, wie die Situation langfristig verbessert werden kann:

- ergebnisoffene und einfühlsame Beratung mit Hinweis auf weitere Anlaufstellen (Selbsthilfegruppen)
- qualifizierte Ultraschaller
- beste Gerätequalität
- interdisziplinäre PD unter Einbezug von Gynäkologen, Kinderkardiologen usw.
- psychologische Betreuung der betroffenen Eltern während und nach der Diagnostik



# Wenn die Nachricht anders ausfällt als erwartet

# Gendiagnostik- Gesetz (GenDG)

Von einer genetischen Untersuchung spricht man, wenn das ausdrückliche Ziel Erkenntnisse über genetische Eigenschaften der untersuchten Person bzw. des ungeborenen Kindes sind.

**W**enn die Nachricht über die Prognose ihres Babies anders ausfällt als erwartet, reagieren viele werdende Eltern mit Angst oder Panik. Einer vorgeburtlichen Untersuchung mit auffälligem Ergebnis muss zunächst eine gesicherte Diagnose folgen. Häufig erhalten die Eltern im Lauf einer „Diagnostik-Kaskade“ jedoch zunächst unterschiedliche Aussagen über Gesundheitszustand bzw. Behinderung ihres ungeborenen Babies. Der Arzt muss laut GenDG verpflichtend über psycho-soziale Beratungsmöglichkeiten und –falls gewünscht– über Selbsthilfegruppen und deren kompetente Beratung informiert. Falls bei der pränatalen Untersuchung nach der 12. SSW eine genetisch bedingte Behinderung festgestellt wird, können werdende Eltern künftig ohne Zeitdruck ihre folgenschwere Entscheidung über Abbruch oder Fortsetzung der Schwangerschaft treffen.

Das neue Gendiagnostik-Gesetz (GenDG/ seit 01.02.2010 in Kraft) hat u.a. das Ziel, vor Gentest-Missbrauch und vor Diskriminierung aufgrund genetischer Eigenschaften zu schützen. Es sieht u.a. vor, dass genetische Untersuchungen:

1. nur von Ärzten durchgeführt werden (nicht beispielsweise von Hebammen)
2. bei Erwachsenen nur dann erlaubt sind, wenn der Betroffene nach eingehender Beratung ausdrücklich zugestimmt hat
3. vor der Geburt auf rein medizinische Zwecke beschränkt sind, also auf die Feststellung genetischer Eigenschaften, die die Gesundheit des Fötus oder Embryos vor oder nach der Geburt beeinträchtigen können
4. Untersuchungen etwa zu Geschlecht oder Haarfarbe sind untersagt
5. Diagnosen von Krankheiten, die erst im Erwachsenenalter ausbrechen können sind verboten, u.v.m.

Der Arzt muss die Eltern bzw. den Patienten bei einer genetischen Beratung vor und nach der Untersuchung über die Bedeutung und Tragweite der jeweiligen Untersuchung aufklären. Eltern können vor der Einwilligung eine ausreichende Bedenkzeit nutzen. Sie haben im Einzelfall die Möglichkeit, nach schriftlicher Aufklärung über die Beratungsinhalte auf eine Beratung (schriftlich) zu verzichten bzw. die Einwilligung

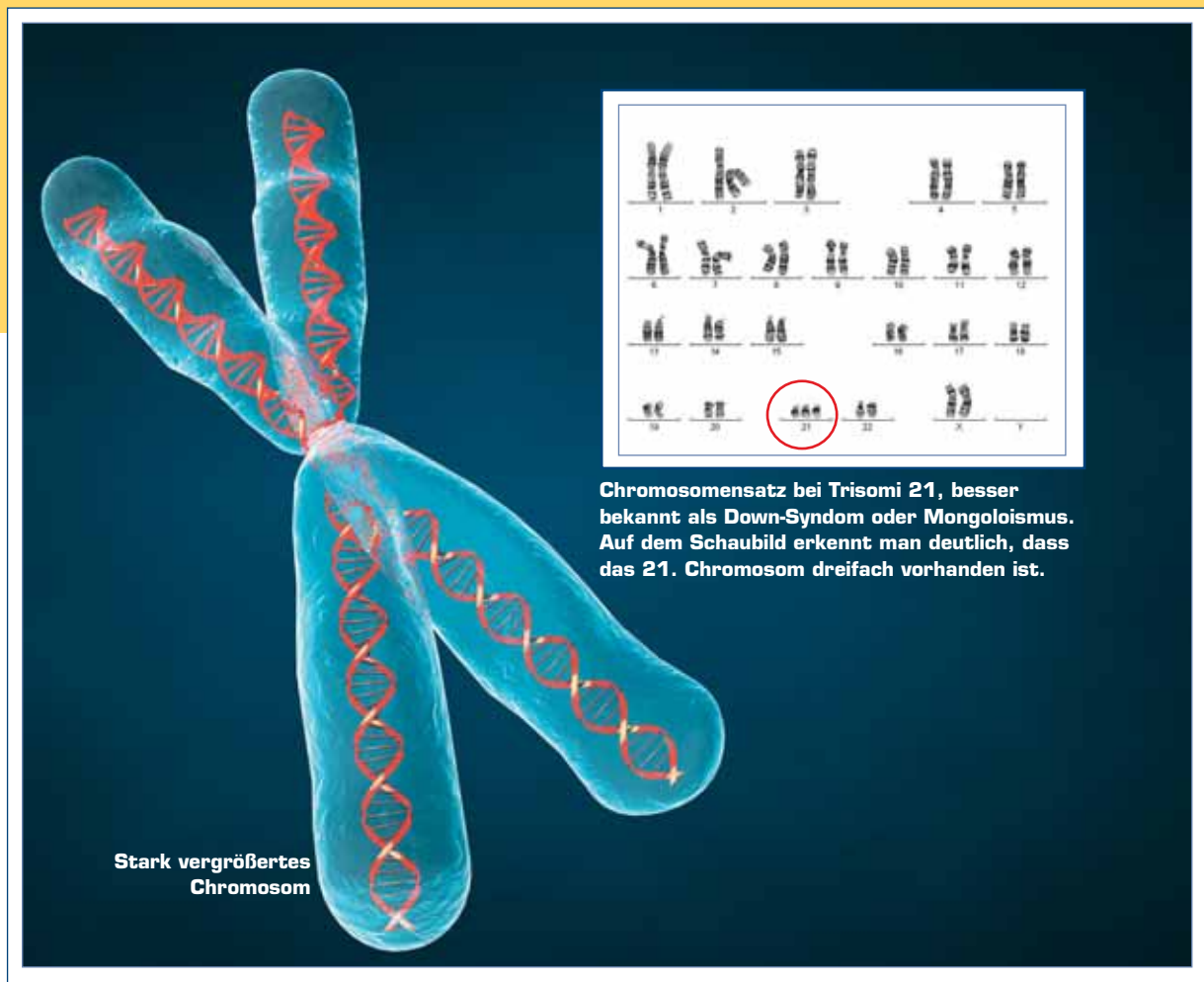
zur Untersuchung jederzeit zu widerrufen. Eltern bzw. Patienten sollten wissen, dass das GenDG eine sofortige Vernichtung der Proben im Anschluss an die Diagnostik vorsieht. Für eine spätere Diagnostik (z.B. bei geplanter Stufendiagnostik bzw. bei anderen Familienmitgliedern) kann aber die Information über eine krankheitsursächliche Mutation entscheidend sein. Deshalb sollten Eltern auch über die Wahlmöglichkeit einer längeren Aufbewahrung aufgeklärt werden. Den gesamten GenDG-Text finden Sie unter [www.bundesgesetzblatt.de](http://www.bundesgesetzblatt.de)

## Schwangerschaftskonfliktgesetz

Das Schwangerschaftskonfliktgesetz (seit 01.01.2010 geändert) erlaubt einen Schwangerschaftsabbruch nach § 218 a Abs. 2 Strafgesetzbuch nur, wenn der Arzt die körperliche oder seelische Gesundheit der Mutter bedroht sieht (medizinische Indikation). Eine Schädigung des Ungeborenen alleine soll laut Gesetzgeber kein Rechtfertigungsgrund für einen Schwangerschaftsabbruch sein. Vor der Gesetzesänderung haben sich Schwangere nach einer diagnostizierten Behinderung/Erkrankung oft abrupt für einen Schwangerschaftsabbruch entschieden, ohne vorher die Gelegenheit zu einer wohlabgewogenen Entscheidung zu nutzen und/oder auf Beratung durch psycho-soziale Beratungsstellen bzw. durch die Selbsthilfe zurückzugreifen. Das neue Gesetz sieht folgende Änderungen vor:

- Die Schwangere erhält mehr Beratung im Zusammenhang mit der Diagnose der kindlichen Erkrankung, sowohl zu medizinischen als auch psycho-sozialen Aspekten.
- Die Frau muss vom Arzt zwingend darauf hingewiesen werden, dass sie ein Recht auf Beratung durch psycho-soziale Beratungsstellen hat.
- Zwischen der erfolgten Diagnose und der Ausstellung der Indikationsbescheinigung (für einen Schwangerschaftsabbruch notwendig) müssen mindestens drei Tage liegen.
- Lediglich bei „gegenwärtiger erheblicher Gefahr für Leib und Leben der Schwangeren“ gelten diese Fristen nicht.

Ein Schwangerschaftsabbruch nach der 16.-20. SSW kann nicht (wie bis zur 12. Woche) durch eine Absaugung oder Ausschabung unter Narkose durchgeführt werden. Zu diesem späten Zeitpunkt muss durch die Gabe von Wehenmitteln eine Geburt eingeleitet werden (was lange dauern kann). Da Kinder nach der 25. SSW teilweise auch außerhalb des Mutterleibs überlebensfähig sind, wird danach ein Schwangerschaftsabbruch meist nur noch durchgeführt, wenn die Gesundheit oder das Leben der schwangeren Frau gefährdet sind.



### Katzenschrei-Syndrom (5p-Syndrom)

Benannt nach dem katzenähnlichen Schreien der betroffenen Kinder. Das Syndrom tritt etwa bei einem von 50.000 Neugeborenen auf und ist gekennzeichnet durch geringes Wachstum, kleinen Kopf und geistige Behinderung. Die Kinder haben häufig Schwierigkeiten beim Saugen und Schlucken. Bei etwa 50 % der Betroffenen treten angeborene Herzfehler auf, meist Vorhof- oder Kammercheidewanddefekte, aber auch komplexe Fehlbildungen des Herzens. Die Lebenserwartung ist reduziert, etwa 10% versterben im ersten Lebensjahr, vor allem Kinder mit schweren Herzfehlern.

### Jacobsen- Syndrom

Bei einem der beiden Chromosom 11 fehlt ein unterschiedlich großer Teil des langen Arms (Deletion 11q23). Die Häufigkeit liegt bei 1:100.000. Die Kennzeichen sind unterschiedlich stark ausgeprägt Auffälligkeiten an Kopf, Augen und Gesicht (Strabismus\*, Ptosis\*, Epikanthus\*), Fehlbildungen an der Regenbogenhaut des Auges und tiefsitzende Ohren. Die meisten Kinder weisen eine leichte bis mittlere geistige Behinderung auf. Die Häufigkeit angeborener Herzfehlern (meist VSD) beträgt 65%.

### Ulrich-Turner-Syndrom

Tritt mit einer Häufigkeit von 1:2.000 und nur bei weiblichen Neugeborenen auf. Die Auswirkungen sind sehr verschieden,

wobei die äußerlichen Veränderungen denen des Noonan-Syndroms gleichen. Patientinnen sind wegen der unzureichenden Entwicklung der Eierstöcke unfruchtbar. Dazu treten neben möglichen Nierenfehlbildungen bei 25 – 50 % der Patientinnen Herzfehler auf, meist Aortenisthmusstenose. Noch häufiger finden sich auch Fehlbildungen im Bereich der Herzklappe, die zwischen der linken Herzkammer und der Aorta gelegen ist; diese besteht häufig nur aus zwei statt normalerweise drei Klappentaschen.

### Noonan Syndrom

Das Noonan-Syndrom ist die häufigste monogene Ursache für Herzfehler (von 1:500 bis 1:2500); bei diesen Patienten ist lediglich das Gen, das sich auf Chromosom 12 befindet verändert. Es enthält die Erbinformation für ein Protein, das eine zentrale Funktion bei einer Vielzahl von Stoffwechsel- und Wachstumsvorgängen innehat. Daraus leitet sich eine Vielzahl möglicher äußerer und innerer Entwicklungsstörungen ab. Typisch sind Minderwuchs, eine besondere dreieckige Gesichtsförmigkeit mit weitem Augenabstand, hängende Augenlider und ein breiter Halsansatz; ein Viertel der Patienten weist eine leichte geistige Behinderung auf. Bei etwa 80 % der Kinder liegen Herzfehler vor; besonders oft tritt eine Pulmonalstenose\*, oder eine Hypertrophe Kardiomyopathie\* auf. Die Betroffenen haben, je nach der Schwere der Organschädigung, eine geringere Lebenserwartung. Bei unauffälligen Eltern besteht ein empirisches Wiederholungsrisiko von 5 %.

# Ursachen / Genetik angeborener Herzfehler



**Von Dr. H. Seidel,  
Medizinische Genetik,  
Klinikum der  
Universität München**



**und Dr. Stephanie  
Weismann-Günzler,  
Hildesheim  
[www.corience.org](http://www.corience.org)**

**D**as Herz des Embryos entwickelt sich zwischen der dritten und siebten Schwangerschaftswoche. Während dieser Phase können unterschiedlichste Einflüsse zu Fehlentwicklungen und Schädigungen des Herzens führen. Die wenigen bisher erkennbaren Ursachen lassen sich in zwei Gruppen einteilen: zum einen Umstände, die von außen auf das ungeborene Kind einwirken, sogenannte exogene Faktoren, und zum anderen endogene, also genetische Faktoren. Genetische Faktoren sind solche, die aus dem Erbgut des Kindes auf dessen Herzentwicklung einwirken. In den meisten Fällen gibt es keine sichere Antwort zur Ursache des Herzfehlers. Man spricht von einem multifaktoriellen Geschehen. Ungefähr 20 % aller Kinder mit angeborenem Herzfehler weisen weitere Auffälligkeiten und Fehlbildungen auf. Eine Gruppe von gleichzeitig auftretenden Merkmalen, die charakteristisch für ein bestimmtes Krankheitsbild sind wird als Syndrom\* bezeichnet. Diese werden durch bestimmte Veränderungen im Erbgut ausgelöst. Die Syndrome lassen sich in sporadische, monogen\* vererbte und in chromosomal\* bedingte Syndrome unterteilen.

## Multifaktorielle\* Genese\* von Herzfehlern

Bei der genetischen Beratung werden über das empirische Wiederholungsrisiko der Kinder mit angeborenen Herzfehlern folgende Angaben gemacht: bei bereits einem kranken Kind 2,3% (1,5-3%) und bei zwei erkrankten Kindern 7,3%

(5-10%). Liegt der Herzfehler bei der Mutter vor, so beträgt das Risiko für ein Kind 6,7% (2,5-18%), beim Vater 2,1% (1,5-3%). Die Liste der hier besprochenen Erkrankungen ist nicht vollständig.

## Chromosomenaberrationen\*

### Trisomie 21\* (Down Syndrom, früher Mongoloismus)

Das Chromosom 21 findet sich dreimal statt normalerweise zweimal in jeder Körperzelle. Mit einer Häufigkeit von 1 : 650 unter den lebendgeborenen Kindern an erster Stelle aller angeborenen Syndrome mit typischen Dysmorphiezeichen\*: flaches Gesicht mit mongoloider Lidachsenstellung, kleine Nase, kurze und plumpe Hände, Vierfingerfurche, Gelenküberbeweglichkeit, Minderwuchs und psycho-motorischer Retardierung\*. 40-50 % der Kinder mit Down-Syndrom haben einen angeborenen Herzfehler, besonders häufig findet man einen Vorhof- und Ventrikelseptumdefekt (ASD, VSD)\*.

### Trisomie 18 (Edwards-Syndrom)

Das dreifache Vorliegen des Chromosoms 18 wird als Trisomie 18 bezeichnet. Es ist die zweithäufigste Chromosomenstörung, die in 85 % mit einem Herzfehler, überwiegend VSD, einhergeht. Die betroffenen Kinder werden oft stark untergewichtig geboren, weisen typische körperliche Merkmale auf: der Kopf ist insgesamt zu klein, die Lidspalten kurz, Augenfehlbildungen sowie Lippen- und Gaumenspalten sowie häufig eine Fingerüberlagerung und Fehlbildungen an Daumen und Füßen. An den inneren Organen ist neben Nieren, Harnleiter, Magen-Darm-Trakt und Gehirn vor allem das Herz mit Defekten in der Herzscheidewand zwischen den beiden Herzkammern (VSD) betroffen. Die meisten Kinder überleben das 1. Lebensjahr nicht.

### Trisomie 13 (Patau-Syndrom)

Die Trisomie 13 wird durch das dreifache Vorliegen des Chromosoms 13 bedingt; sie tritt mit einer Häufigkeit von 1:10.000 auf. Betroffene Babys kommen mit deutlichem Untergewicht und schweren Organfehlbildungen zur Welt, die insbesondere das Gehirn, die Nieren, den Magen-Darm-Trakt und das Herz betreffen. 80 % haben angeborene Herzfehler - fast immer einen Kammerscheidewanddefekt. Das Herz kann spiegelverkehrt angelegt und zur rechten Brustseite verlagert sein. Die meisten Kinder sterben in den ersten Lebensmonaten, wenige erreichen das erste Lebensjahr.

*Fortsetzung Seite 12*

## Mikrodeletionssyndrome

Spielen eine immer größere Rolle, daher ist als Ergänzung zu der herkömmlichen Methode der konventionellen Chromosomenanalyse die molekularzytogenetische Untersuchung die Methode der Wahl.

## Williams-Beuren-Syndrom (WBS)

Die Häufigkeit liegt bei etwa 1:10.000. Ein Teil der Symptome lässt sich von einer Bindegewebs-Elastizitäts-Störung ableiten. Die Kinder haben eine tiefe und raue Stimme und sind minderwüchsig, geräuschempfindlich und fehsichtig. Oft liegt eine leichte bis mittelschwere geistige Behinderung sowie eine Entwicklungsverzögerung vor. Bei mehr als 80 % ist der Wandaufbau des Herzens und den großen Gefäßen gestört. Dazu zählen typischerweise eine oberhalb der Aortenklappe gelegene Einengung der Hauptschlagader (sog. supra-valvuläre\* Aortenstenose\*) und ebenso die Einengungen der Lungenschlagadern oder Kammerscheidewanddefekte. Die Betroffenen haben eine weitgehend normale Lebenserwartung.

## DiGeorge-Syndrom (DGS)

Tritt mit einer Häufigkeit von 1:4.000-1:6.000 auf. Aufgrund einer Mikrodeletion\* 22q11.2 fehlt ein Stück Erbmaterial auf dem kurzen Arm des Chromosoms 22; dieser Verlust umfasst bis zu 45 verschiedene Erbanlagen. Die Ausprägung der Krankheitsbilder kann sehr unterschiedlich sein. Typische Symptome sind Gesichtsauffälligkeiten, eine Unterfunktion der Nebenschilddrüse mit Auswirkungen auf den Kalziumstoffwechsel, Veränderungen am Gaumensegel, das Fehlen des Thymus\*, eine ausgeprägte Infektanfälligkeit, Sprach- und Entwicklungsverzögerungen, Ernährungsprobleme, eine verminderte Muskelspannung sowie eine Intelligenzminderung. 85 % haben einen Herzfehler; fast immer ist der Ausflusstrakt des Herzens, also die großen Gefäße, die vom Herzen abgehen, betroffen: beispielsweise ist der Bogen der Hauptschlagader unterbrochen oder es liegt ein sogenannter Truncus arteriosus\* communis\* bzw. ein Defekt der Kammerscheidewand oder eine Fallotsche Tetralogie\* vor. Die Lebenserwartung ist normal, wenn es gelingt, die mitunter sehr schwerwiegenden Herzfehler und den Immundefekt zu beherrschen.

## CHARGE-Assoziation

Die Häufigkeit des CHARGE-Syndroms beträgt etwa 0,1–1,2 pro 10.000. Es handelt sich um eine Kombination von:

- C= Colobome\* (s. Iriscolobome) der Augen/
- H= Herzfehler/
- A= Atresie der Choanen (fehlende Öffnung von Nase zum Rachenraum)/
- R= Retardierung\*/
- G= Genitalfehlbildungen/
- E = "ear"- Ohrenfehlbildungen

Bis zu 80 % haben einen Herzfehler, am häufigsten Fallotsche Tetralogie\*, Fehlbildungen des Aortenbogens sowie Kammer- und Vorhofscheidewanddefekte.

## Embryo/Fetopathien

(präinatale Erkrankungen) aufgrund exogener Faktoren kommen gehäuft mit Herzfehlern vor

## Röteln-Embryopathie

Es handelt sich um eine Schädigung des Kindes im Mutterleib in Folge einer Infektion der Schwangeren mit dem Rötelnvirus. 1 von 10.000 Neugeborenen ist davon betroffen; jedes zehnte Kind verstirbt im ersten Lebensjahr. Bei 50-80 % der Kinder liegt eine Schädigung des Herzens vor: häufig bleibt bei ihnen der sogenannte Ductus Botalli\* offen (sogenannter persistierender Ductus Botalli, PDA). Außerdem typisch sind Engstellen an den Lungenarterien oder der Hauptschlagader sowie Vorhof- und Kammerscheidewanddefekte.

## Alkohol-Embryofetopathie

Eines der häufigsten Fehlbildungssyndrome durch äußere Einflüsse: Die Vergiftung des ungeborenen Kindes mit Alkohol führt in Abhängigkeit vom Reifungsstadium zu unterschiedlichen Entwicklungsstörungen. Die Kinder, die zu klein und mit geringem Gewicht geboren werden, weisen Schädigungen des Gehirns und schwerwiegende Organfehlbildungen auf. 50 % der betroffenen Kinder haben einen Herzfehler, meistens Kammer- und Vorhofscheidewanddefekte. Soweit keine schweren Organfehlbildungen vorliegen, haben die Kinder eine normale Lebenserwartung.

## Sporadische Syndrome Brachmann-de-Lange Syndrom

Nicht selten u.a. angeborene Herzfehler wie VSD, ASD und PDA

## Monogene \* Syndrome

### Holt-Oram-Syndrom

Tritt mit einer Häufigkeit von 1:100 000 auf, die Mutation kann spontan erfolgt oder erblich bedingt sein. Es wird zu den sogenannten Herz-Hand-Syndromen gezählt, da die Speiche am Unterarm und der Daumen fehlgebildet sind und bei 70 % Kammer- und Vorhofscheidewanddefekte, Engstellen im Bereich des Aortenbogens sowie Herzrhythmusstörungen auftreten.

### Marfan-Syndrom

Tritt mit einer Häufigkeit von etwa 1:5.000 bis 1:10.000 auf und ist bis zu 70 % erblich bedingt. Kennzeichen sind eine Instabilität aller Bindegewebe des Körpers mit überlangen Gliedmaßen, Hochwuchs, überdehnbaren Gelenken, Fehlstellungen der Wirbelsäule, Augenveränderungen sowie Veränderungen im Herz- und Gefäßsystem: In der Gefäßwand der Hauptschlagader können sich Aussackungen, sogenannte Aneurysmen, und Risse in Form von langstreckigen Längsspaltungen der Hauptschlagader, sogenannte Dissektionen, bilden. Auch die Herzklappen können betroffen sein: problembehaftet sind besonders die Klappen der linken Herzhälfte, die aufgrund der Veränderungen des umliegenden Bindegewebes nicht richtig schließen. Wichtig sind regelmäßige Kontrollen, um eine eventuelle Erweiterung der Hauptschlagader rechtzeitig zu erkennen und zu behandeln.

Bitte lesen Sie auch auf S. 10 ff über das neue Gendiagnostikgesetz.

Anschriften von Elterngruppen zu den o.g. Syndromen siehe Seite 35.

# Untersuchungs- methoden Was ist möglich? Was sinnvoll?

## 1. Ultraschall (Sonografie)

Über den Ultraschallkopf werden Schallwellen in die Gebärmutter ausgesendet, um das ungeborene Kind auf dem Monitor sichtbar zu machen. Der Ultraschall kann vaginal oder über die Bauchdecke durchgeführt werden. Mit der Dopplersonografie kann der Blutfluss bzw. die Blutflussgeschwindigkeit in den Blutgefäßen oder im Herzen des ungeborenen Kindes sichtbar gemacht, die Flussrichtung rekonstruiert, Herz(klappen)fehler, Verengungen, Verschlüsse oder Kurzschlussverbindungen festgestellt und beurteilt werden.

In Deutschland werden GKV-Versicherten (Gesetzliche Krankenversicherung) laut Mutterschaftsrichtlinien folgende Untersuchungen ermöglicht:

### Erstes Ultraschall-Screening:

zwischen der 9. bis zum Ende der 12. Schwangerschaftswoche (SSW) nach Menstruation, Ergebnisse liegen sofort vor. Genauere Untersuchungen der Organe sind i.d.R. erst nach der 19. SSW möglich. Ziel:

1. Überwachung einer normal verlaufenden Schwangerschaft und insbesondere der Bestimmung des Schwangerschaftsstadiums (Gestationsalter\*)
2. Kontrolle der somatischen\* Entwicklung des Feten und um eine Eileiter- oder Scheinschwangerschaft auszuschließen
3. frühzeitige Erkennung von Mehrlingsschwangerschaften
4. Lagekontrolle des Mutterkuchens und des Ungeborenen für eine optimale Geburtsvorbereitung
5. aber auch Suche nach auffälligen fetalen\* Merkmalen

### Zweites Ultraschall-Screening:

der optimale Termin für diese Untersuchung scheint eindeutig die 20.-22. SSW (nicht die 18.-19. SSW), da die Diagnostik des Herzens und vieler anderer Erkrankungen bzw. die Kombination mit einem uterinen Doppler\* (zur Vorhersage uteroplazentarer Insuffizienz\* und Präeklampsie\*) dann besser gelingt.

### Drittes Ultraschall-Screening:

zwischen der 29. bis zum Ende der 32. SSW

Grundsätzlich gilt:

- Fehlinterpretationen der Untersuchungsergebnisse sind möglich.
- Eltern werden u.U. verunsichert, auch wenn sich die Diagnose letztlich nicht bestätigen sollte.
- Nicht alle angeborenen Fehlbildungen können/werden vorgeburtlich erkannt.
- Auffälligkeiten führen oft zu weiteren Untersuchungen. Bei Befunden fühlen sich werdende Eltern u.U. abrupt mit der Frage nach Fortführung oder Abbruch der Schwangerschaft konfrontiert.

Das sogenannte „baby-watching“ (unnötige Untersuchung nur auf Wunsch der Eltern) ist hiervon ausgeschlossen.

## 2. Verfahren zur Risikoeinschätzung

### 2.1 Nackenfaltenmessung

Die Nackentransparenzmessung (nuchal translucency NT) misst die statistische Wahrscheinlichkeit eines möglichen Down Syndroms, anderer Chromosomenabweichungen bzw. eines Herzfehlers.

Derzeit wird Frauen ab 35 Jahren teilweise die invasive\* Diagnostik zur Karyotypisierung\* empfohlen (s. Punkt 3). Dieses Vorgehen ist laut zahlreichen Experten nicht mehr zeitgemäß, da durch eine detaillierte Ultraschalluntersuchung das Risiko für Chromosomenstörungen (in 95 bis 97 %) ebenfalls reduziert werden kann und damit eingriffsbedingte Fehlgeburten gesunder Feten vermieden werden.

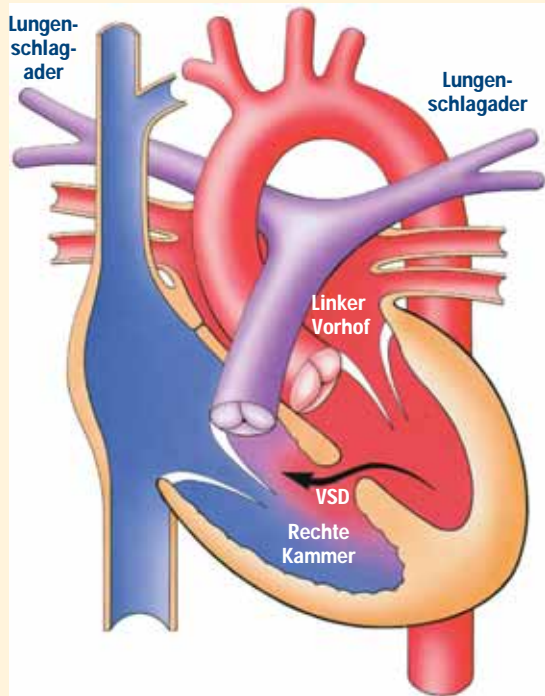
### 2.2 Triple Test

Anhand einer Blutuntersuchung der Mutter werden drei Hormone bestimmt:

1. alpha-Fetoprotein (AFP)\*
2. freies Estriol (E3)
3. beta-Choriongonadotropin (beta-HCG).

Die Untersuchung erfolgt zwischen der 15. und 20. SSW und wird zunehmend von der NT-Messung (s. oben) abgelöst. Sie ist keine Leistung der GKV\* und kann bei genauer Kenntnis des Schwangerschaftsalters mit einer Zuverlässigkeit von 60-65 % die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen eines offenen Rückens (Spina bifida) oder eines Down-Syndroms (Trisomie 21) ermitteln. Das Down-Syndrom geht häufig mit einem angeborenen Herzfehler einher (siehe Seite 11).

## Ventrikel-Septum-Defekt (VSD)



Grundsätzlich gilt: Die beschriebenen Untersuchungsmethoden sind statistische Risikoeinschätzungen und können keine Aussagen über tatsächliche Befunde machen. Die Tests sind unter Fachleuten umstritten und die Ergebnisse sind abhängig vom eingesetzten (Computer-) Programm.

### 3. Invasive Diagnostik

#### 3.1 Chorionzottenbiopsie

Aus dem sogenannten Chorionzottengewebe\*, aus dem sich später der Mutterkuchen (Plazenta) entwickelt, werden meist mit einer Hohlnadel durch die Bauchdecke (oder mit einem Schlauch durch die Scheide) Zellen des ungeborenen Kindes entnommen, die auf Chromosomen\* bzw. auf Abweichungen (vererbare Krankheiten) untersucht werden. Die Untersuchung erfolgt zwischen der 8.-12. SSW, das Ergebnis liegt innerhalb von 1-14 Tagen vor.

Grundsätzlich gilt: Dieser invasive\* Eingriff ist, je nach Zentrum, mit dem Risiko einer Fehlgeburt (bis zu 3 %) verbunden bzw. kann Schmerzen oder Blutungen auslösen.

#### 3.2. Fruchtwasseruntersuchung

Auch bei der Fruchtwasserpunktion (Amniozentese) wird wie bei 3.1 Fruchtwasser entnommen zur Analyse der darin befindlichen kindlichen Zellen u.a. Substanzen (z.B. alpha-Feto-protein). Die Punktion erfolgt zwischen der 10. und 14., manchmal noch bis zur 20. SSW. Die lebenden Zellen werden bis zur Zellteilung kultiviert, die Chromosomen auf Anzahl und Struktur untersucht. Die lange Wartezeit von etwa 14 Tagen auf den Befund kann sehr belastend sein. Mit einem

Der VSD kann heute meist mittels eines Herzka-theters, bei dem ein Schirmchen auf das Loch gesetzt wird, verschlossen werden. Falls das Loch zu groß ist bzw. ungünstig liegt, wird der Defekt durch eine Operation behoben.

Schnelltest können Aussagen zur Anzahl der Chromosomen 13, 18 und 21 schon nach einem Tag getroffen werden. Bei Frauen mit hohen Antikörperwerten (Rh-negativ) wird diese Untersuchung häufig angeraten.

Grundsätzlich gilt: auch hier besteht das Risiko einer Fehlgeburt (0,5 bis 1%), bzw. es können Wehen oder leichte Blutungen ausgelöst werden.

#### 3.3. Nabelschnurpunktion

Mit einer Hohlnadel wird durch die mütterliche Bauchdecke aus der Nabelschnur kindliches Blut entnommen und auf seltene Erbkrankheiten, Infektionen, Blut- oder Stoffwechselerkrankungen untersucht. Mit dieser Methode können auch Medikamente verabreicht oder Bluttransfusionen durchgeführt werden, z.B. bei Rhesus-Unverträglichkeit. Der Eingriff ist ab der 16.-20 SSW möglich, Ergebnisse liegen meist innerhalb von 2-4 Tagen vor.

Grundsätzlich gilt: das Risiko einer Fehlgeburt beträgt 1-3 %.

Weitere Informationen zu vorgeburtlichen Untersuchungsmethoden finden Sie in Kürze in einer aktualisierten Schrift der BzGA (Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung) [www.bzga.de](http://www.bzga.de) in der Rubrik: Familienplanung.

#### Wer soll untersuchen? Warum?

Die vorgeburtliche Entdeckungsrate von Fehlbildungen ist extrem abhängig von der Qualität der Untersuchung und der Expertise des Untersuchenden (vor allem bei der zweiten Ultraschall-Untersuchung). Die Entdeckungsraten schwanken zwischen 10 und 90 %.

Sehr wichtig ist, dass der Gynäkologe bei Verdacht auf Auffälligkeiten an einen erfahrenen Ultraschalluntersucher (DEGUM Stufe II und III\*) weiter überweist. Dieser sollte dann zusammen mit einem Kinderkardiologen die Diagnostik abschließen und/oder Behandlungsschritte einleiten (siehe S. 24 [www.degum.de](http://www.degum.de): Mehrstufenkonzepte).

Bei vorgeburtlich festgestellten Herzfehlern wie z.B. Transposition der großen Arterien\* (TGA) oder hypoplastischem Linksherzsyndrom\* (HLHS) verbessern sich nicht nur Behandlungschancen und Lebensqualität, sondern auch die Möglichkeit einer optimalen Geburts- und Operationsvorbereitung (siehe S. 17)

Bitte lesen Sie hierzu auch unsere Informationen zum neuen Gendiagnostikgesetz S. 10.



# Interdisziplinäre vorgeburtliche Diagnostik

von Prof. Dr. R. Oberhoffer, Kinder- und Poliklinik der  
Technischen Universität München, Kinderkardiologin- Fetale Echokardiographie

Primär hat sie keine eugenische\* Zielsetzung, wie dies überhaupt für die pränatale Diagnostik im Allgemeinen gilt.

**H**ierzu hat auch die Bundesärztekammer (BÄK) in ihren Richtlinien 2003 explizit Stellung genommen (Anmerkung der Redaktion: diese „Richtlinien zur Pränatalen Diagnostik (PD) von Krankheiten und Krankheitsdispositionen“ finden Sie im Internet unter [www.bundesaerztekammer.de](http://www.bundesaerztekammer.de)).

Bereits vor Inanspruchnahme der vorgeburtlichen diagnostischen Möglichkeiten sollte mit der Schwangeren über die möglichen Konsequenzen gesprochen werden- ein Anspruch, dem der Alltag in Klinik und Praxis meist nicht gerecht wird. Aber auch von der Schwangeren selbst wird die Option der pränatalen Diagnostik meist nicht hinterfragt: der Wunsch nach einem gesunden Kind steht im Vordergrund, vielleicht manchmal auch ein gewisses „Anspruchdenken“ hierauf.

Mit der Feststellung einer Anomalie bei ihrem ungeborenen Kind werden die meisten Schwangeren somit „überrollt“, da sie diese Möglichkeit nie in Betracht gezogen hatten. Dies gilt ganz besonders für Anomalien des kindlichen Herzens, von denen die wenigsten jemals etwas gehört haben.

Aufklärungsarbeit, dass Herzfehler zu den häufigsten angeborenen Fehlbildungen gehören und dass es gewisse Risikofaktoren für ihr Entstehen gibt, tut hier not.

Mit der Diagnose einer strukturellen Anomalie beim Fetus\* verbunden sein sollte das Wissen um ihre momentanen oder späteren Auswirkungen, um ihren natürlichen Verlauf und die therapeutischen Möglichkeiten. In Kenntnis dieser Zusammenhänge soll die Schwangere aufgeklärt werden, Verbindungen zu Selbsthilfegruppen hergestellt werden und andere Ansprüche, die die Bundesärztekammer aufstellt, erfüllt werden. Es überrascht, dass als Qualifikationsnachweis für die pränatale Diagnostik und diese Konsequenzen der Perinatalmediziner\* und der Neonatologe\* angeführt werden, nicht aber der Kinderkardiologe, dem für den Bereich der angeborenen Herzfehler sicher die höchste Qualifikation zukommt. Auch wenn er in der fetalen\* Echokardiographie nicht immer selbst erfahren ist, kann er doch beim Ultraschall als Beobachter einen Beitrag zur Diagnose, im Gespräch zu Art, hämodynamischer\*

Bedeutung eines Vitiums\*, operativen Optionen und Langzeitprognose fachlich Stellung nehmen.

An vielen Zentren ist - im Sinne des Patienten- diese Art der Zusammenarbeit selbstverständlich. Die optimale Kooperationsform besteht sicher in der gemeinsamen Betreuung Schwangerer mit der Frage eines vorgeburtlich festgestellten, angeborenen Herzfehlers. Im Fall einer Herzfehlbildung wird diese von kinder-kardiologischer Seite aus definiert und bezüglich o.g. Punkte besprochen. Von perinatalmedizinischer Seite aus wird das Wachstum des Kindes beurteilt und evtl. andere nicht-kardiale\* Fehlbildungen mittels Ultraschall untersucht. Gemeinsam werden Konsequenzen aus dem Befund (z.B. Fruchtwasseruntersuchung, Schwangerschaftsabbruch, Fortsetzen der Schwangerschaft) erörtert. Wird die Schwangerschaft ausgetragen, werden regelmäßige Kontrolluntersuchungen anberaumt, um hieraus den bestmöglichen Geburtszeitpunkt und -modus zu bestimmen. Zusammen mit dem Neonatologen werden die

unmittelbar nach Geburt nötigen Intensivmaßnahmen erläutert, die Wochen- und Kinderintensivstation zum Besuch angeboten. Eine geschulte Psychologin steht zur Verfügung. Ist noch in der

frühen Säuglingszeit eine kardio\*-chirurgische Maßnahme zu erwarten, wird früh der Kontakt zum kooperierenden Zentrum hergestellt, nicht nur, um die erhobenen Befunde frühzeitig bekannt zu geben, sondern um auch den Eltern eine frühe Anbindung zu ermöglichen. Dieses Konzept hat sich in den letzten Jahren sehr bewährt, setzt aber auch einen Kooperationswillen aller Beteiligten voraus, der sicher nicht selbstverständlich ist.

„ Welchen Sinn  
hat die vorgeburtliche Diagnose  
angeborener Herzfehler? “

**Anmerkung der Redaktion:** Zwischen der Deutschen Gesellschaft für Pädiatrische Kardiologie (DGPK), der Deutschen Gesellschaft für Pränatal- und Geburtsmedizin und der Deutschen Gesellschaft für Neonatologie und Pädiatrische Intensivmedizin besteht eine Vereinbarung, dass bei Herzfehlbildungen des Feten nach Möglichkeit ein pädiatrischer Kardiologe zur Beurteilung der Prognose und Therapiemöglichkeiten der vorliegenden kardialen Anomalie und zur Beratung der Eltern hinzugezogen werden soll.



von Prof. Gunther Mielke, Stuttgart

# Wie geht es weiter? Schwangerschaft, Geburt, Behandlung

Ultraschalluntersuchungen werden heute routinemäßig in allen Schwangerschaften durchgeführt. In den meisten Fällen können beunruhigten Eltern ihre Ängste durch einen unauffälligen Befund genommen werden. Die bildliche Darstellung bei der Ultraschalluntersuchung verstärkt die Bindung zum Kind.

**W**ird ein kindlicher Herzfehler festgestellt, ermöglicht die vorgeburtliche Diagnose die umfassende Aufklärung der Eltern bereits vor der Geburt.

Diese interdisziplinäre Aufklärung der Eltern durch betreuende(n) Frauenärztin/-arzt, Pränatalmediziner, Kinderärzte, Kinderkardiologen, Herzchirurgen und ggf. Genetiker sollte durch das Angebot der Kontaktvermittlung zu Betroffenen und Selbsthilfegruppen ergänzt werden.

Durch die pränatale Diagnose gefolgt von wiederholten umfassenden Beratungen haben die Eltern die Möglichkeit, sich auf die Krankheit und die Behandlung des Kindes vorzubereiten. In Fällen sehr schwerwiegender Fehlbildungen, insbesondere in Verbindung mit Erbgutveränderungen oder anderen kindlichen Erkrankungen entscheiden sich Schwangere auch manchmal für einen Schwangerschaftsabbruch.

Nach Diagnose eines Herzfehlers kann die weitere Überwachung der Schwangerschaft meistens in üblicher Weise durch betreuende(n) Frauenärztin/-arzt erfolgen, allerdings sind Kontrolluntersuchungen im pränatalmedizinischen Zentrum empfehlenswert. Im weiteren Schwangerschaftsverlauf kann es zu Befundänderungen am Herzen kommen, allerdings treten wesentliche Kreislaufbeeinträchtigungen wegen der Parallelschaltung der beiden Herzkammern beim Angeborenen auch bei schweren Herzfehlern nur selten vor der Geburt auf. Die Überwachung der Herzkreislaufsituation erfolgt durch CTG\*, Ultraschall und Doppler-Ultraschall\*. Doppler-Ultraschalluntersuchungen ermöglichen die Darstellung und Messung von Blutfluss im Herzen und in Blutgefäßen.

Die Entbindung von Kindern mit vorgeburtlich diagnostizierten Herzfehlern wird im geburtshilflich-kinderärztlichen Zentrum, möglichst mit angeschlossener kinder-kardiologischer, ggf. auch herzchirurgischer Klinik geplant. Grundsätzlich

kann die Geburt von Kindern mit angeborenen Herzfehlern auf normalem Wege vaginal erfolgen. Nach der Geburt wird die Diagnose durch Ultraschall (Echokardiographie) bestätigt oder ergänzt, teilweise sind noch weiterführende Abklärungen z.B. durch eine Herzkatheteruntersuchung notwendig. Evtl. notwendige therapeutische Maßnahmen können unverzüglich nach der Geburt eingeleitet werden.

Mehrere kürzlich veröffentlichte Studien sprechen dafür, dass die Behandlungsergebnisse angeborener Herzfehler besser sind, wenn diese bereits vor der Geburt diagnostiziert wurden. Kinder mit hypoplastischem\* Linksherzsyndrom (HLHS), Transposition der großen Arterien (TGA)\* und anderen so genannten ductus\*-abhängigen Herzfehlern profitieren von der pränatalen Diagnose. Von ductus-abhängigen Herzfehlern spricht man, wenn die Durchblutung des Körper- oder Lungenkreislaufs und damit das Überleben des Kindes davon abhängig ist, dass der so genannte ductus arteriosus\* nach der Geburt zunächst offen bleibt, anstatt sich wie üblich zu verschließen. Der Ductus arteriosus kann mit Medikamenten nach der Geburt offen gehalten werden.

**Anmerkung der Redaktion:** Ergebnisse von Langzeitfollow-up-Studien mit TGA-Kindern, die vom BVHK finanziert wurden, finden Sie unter [www.bvhk.de](http://www.bvhk.de).

## „ Konsequenzen der vorgeburtlichen Diagnose eines Herzfehlers? “

Bei Kindern mit diesen vorgeburtlich erkannten Herzfehlern kann die notwendige Behandlung ohne Verzögerung durchgeführt werden. Diese Kinder kommen daher früher und in besserem Allgemein- und Kreislaufzustand zur Aufnahme in die kinder-kardiologische Abteilung und haben dadurch insgesamt bessere Behandlungsergebnisse als Kinder mit erst nach der Geburt diagnostizierten Herzfehlern.

Eindrucksvoll belegt werden bessere Ergebnisse nach pränataler Diagnose durch eine aktuelle Untersuchung zur TGA\*. Auffallend in dieser Untersuchung sind insbesondere der bessere Zustand der Kinder vor der Operation sowie die geringere Sterblichkeit vor und nach der Operation im Vergleich zu Kindern mit erst nachgeburtlich diagnostiziertem Herzfehler. In einer nachfolgenden Schwangerschaft können den Eltern die Ängste vor dem erneuten Auftreten eines schweren Herzfehlers durch eine Ultraschalluntersuchung in der ersten Schwangerschaftshälfte meistens genommen werden.





# Vorgeburtlicher Verlauf und Eingriffe an Kindern mit angeborenen Herzfehlern

von PD Dr. G. Tulzer, W.Arzt, Landesfrauenklinik, Department für Pränatal Medizin, Kinder Herzzentrum, Kinderklinik, Department für Kinderkardiologie, A-4020 Linz

Die Beobachtung des natürlichen Verlaufs von Herzfehlern hat gezeigt, dass nur wenige Herzfehler, wie z.B. das kleine Loch in der Kammercheidewand im Laufe der Zeit eine Verbesserung im Sinne einer Verkleinerung zeigen und sich spontan sogar ganz verschließen können. Die große Mehrzahl der Herzfehler allerdings zeigt einen stetig progredienten\* Verlauf, der ohne Intervention\* zu vorzeitigen Problemen wie Rhythmusstörungen oder Herzschwäche bzw. Herzversagen führt. Verengte Herzklappen werden enger, undichte Klappen immer mehr undicht, schlecht durchblutete Gefäße werden immer enger und können sich sogar ganz verschließen usw.

**A**nhand der Beobachtungen des natürlichen Verlaufs sind daher Kriterien entwickelt worden, wann therapeutische Eingriffe indiziert sind um das Risiko von gefährlichen Ereignissen zu vermindern bzw. sekundäre Folgeschäden zu vermeiden. Die großen Fortschritte der Kinderherzchirurgie bzw. Anästhesie haben es möglich gemacht, selbst komplizierte Operationen mit der Herz-Lungenmaschine schon im Neugeborenenalter sicher durchzuführen. So geht der Trend der modernen Kinderherzchirurgie eindeutig in Richtung Frühkorrektur. Ziel ist es, möglichst frühzeitig unphysiologische\* Belastungen des Herzens zu beseitigen und normale Flussverhältnisse wiederherzustellen.

Bei der operativen Behandlung von angeborenen Herzfehlern unterscheidet man prinzipiell zwischen zwei Methoden, die unterschiedliche prognostische Bedeutung haben:

**1) eine Zwei-Kammer Korrektur**, bei der wieder möglichst normale Verhältnisse hergestellt werden können, d.h. zwei Herzkammern erhalten werden können. Da hier meist keine Druck – oder Volumenbelastung\* mehr bestehen bleibt und eine normale Sauerstoffsättigung erzielt wird, kann mit einer guten Langzeitprognose gerechnet werden kann.

**2) eine Ein-Kammer-Operation** (der Terminus Korrektur ist hier nicht mehr angebracht), bei der die Trennung von Lungen- und Systemkreislauf nur in einem mehrstufigen Therapiekonzept (Fontan-Operation) möglich ist. Aufgrund des Fehlens bzw. der hochgradigen Unterentwicklung einer Herz-

kammer können aber letztendlich keine normalen Kreislaufverhältnisse erzielt werden.

Es ist also von ganz entscheidender prognostischer Bedeutung ob ein Kind mit zwei oder nur mit einer funktionstüchtigen Herzkammer geboren wird.

Da Herzfehler aber nicht erst nach der Geburt hämodynamisch\* wirksam sind, liegt es auf der Hand, dass auch schon vor der Geburt ein Potential für Veränderungen, vor allem aber für Verschlechterungen besteht. Die modernen, hochauflösenden Ultraschallgeräte machen es möglich, den vorgeburtlichen Verlauf von Herzfehlern im Mutterleib zu beobachten. Schon seit der Mitte der 80er Jahre gibt es Publikationen, die über Progression\* von Herzfehlern in-utero\* berichten. Man hat festgestellt, dass schon geringfügige anatomische Veränderungen zu relevanten hämodynamischen\* Veränderungen führen können, die nach dem Prinzip: „no flow – no growth“ (kein Fluss – kein Wachstum) oft fatale Folgen auf das Wachstum von Gefäßen, Herzklappen oder Herzkammern haben. Viele dieser Publikationen berichten, dass nach einem „normalen“ Echokardiogramm um die 20. Woche, bei einer mehrere Wochen später erfolgten Kontrolle doch gravierende Herzfehler festgestellt werden mussten. Oft wurde berichtet, dass es nach der Diagnose einer verengten Herzklappe in der Frühschwangerschaft später zu einer hochgradigen Unterentwicklung einer Herzkammer gekommen ist, die nur mehr eine Ein-Kammeroperation zuließ.

## Vorgeburtliche Eingriffe am fetalen Herzen

Diese Beobachtungen haben bereits zu Ansätzen für vorgeburtliche Eingriffe geführt. Ziel dieser Eingriffe ist es, Verengungen im Bereich von Herzklappen zu beseitigen und so Folgeschäden am Herzen zu verhindern und damit die postnatale Prognose zu verbessern. Ende der 80iger Jahre hat von dreizehn derartigen Versuchen aufgrund von großen technischen Problemen, Blutungen, Rhythmusstörungen und der schon meist fortgeschrittenen Herzkammerschädigung langfristig nur ein Kind überlebt.

Ende 2000 wurde am Kinder Herzzentrum in Linz erstmalig eine komplett verschlossene Herzklappe durch einen derartigen Eingriff wiedereröffnet. Es handelte sich dabei um einen Feten\* in der 26. Schwangerschaftswoche (Diagnose: Pulmonalatriesie\* mit intakter Kammerscheidewand) bei dem als Folge der verschlossenen Herzklappe die rechte Herzkammer bereits hochgradig unterentwickelt war und zusätzlich auch schon



Embryo 13 Wochen (L. Nilsson)

eine Herzschwäche bestand. Die Auskunft, die wir den Eltern geben mussten, war dementsprechend schlecht. Sollte das Kind überhaupt die Schwangerschaft überleben, wäre hier nach der Geburt wohl nur eine Ein-Kammer-Operation möglich gewesen. Nach langen und intensiven Gesprächen und Beratungen (die Eltern waren beide Medizinstudenten) entschlossen wir uns, einen Eingriff am fetalen Herzen durchzuführen.

Unter Vollnarkose der Mutter war auch das ungeborene Kind mitnarkotisiert worden, sodass sichergestellt war, dass der Eingriff dem Kind keine Schmerzen bereiten würde. Unter Ultraschallkontrolle wurde sodann eine dicke Nadel durch die Bauchdecke der Mutter in die Fruchthöhle und dann durch die Brust des Kindes in das Herz eingeführt. Die rechte Herzkammer hatte nur eine Ausdehnung von knapp 1x1 cm, das Blutgefäß mit der verschlossenen Herzklappe 4 mm. Mit der Nadel wurde sodann die verschlossene Klappe durchstoßen. Nach Entfernung des Mandrins\* konnte nun durch die jetzt hohle Nadel ein Herzkatheter mit einem Ballon eingeführt und über der Herzklappe positioniert werden. Durch Auffüllen des Ballons wurde dann die Klappe mehrmals aufgedehnt bis sichergestellt war, dass Blut aus der rechten Kammer in die Lungenschlagader fließen konnte. Sofort nach dem Eingriff konnten wir eine deutliche Verbesserung der Herzfunktion feststellen. Im weiteren Verlauf kam es dann erfreulicherweise zu einem zufrieden stellenden Wachstum der rechten Herzkammer. In der 38. Woche erfolgte die geplante Entbindung mittels Kaiserschnitt. Die Herzklappe hatte sich wiederum etwas verengt und die rechte Herzkammer war immer noch etwas zu klein, so dass zur Sicherstellung einer ausreichenden Lungendurchblutung doch noch eine Shuntoperation\* durchgeführt werden musste. Acht Monate später konnte dieser Shunt dann aber entfernt werden, die rechte Herz-

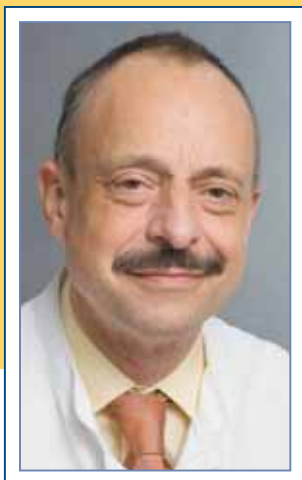
**Beim Eingriff am fetalen Herzen wird unter Ultraschallkontrolle eine dicke Nadel durch die Bauchdecke der Mutter in die Fruchthöhle und dann durch die Brust des Kindes in das Herz eingeführt.**

kammer ist zu einer normalen Größe gewachsen und letztendlich kann das Kind jetzt mit normalen Kreislaufverhältnissen und zwei Herzkammern leben. Das Mädchen ist jetzt 7 Jahre alt und normal entwickelt.

Hier konnte zum ersten Mal dokumentiert werden, dass ein vorgeburtlicher Eingriff am Herzen eine Herzschwäche verbessern und eine Unterentwicklung einer Herzkammer verhindern konnte, wodurch sich die Aussichten des Kindes auf ein normales Leben wesentlich verbessert haben.

Seit damals sind weltweit mehrere derartige Behandlungsprogramme gestartet worden. Das größte Programm befindet sich in Boston mit bislang über 70 derartigen Eingriffen (vor allem an Aortenklappen\*). Am Kinderherzzentrum in Linz haben wir bisher 13 Eingriffe (2 bei Pulmonalklappen, 9 bei Aortenklappen und 2 an der Vorhofscheidewand) durchgeführt.

Dieser Therapieansatz macht nicht zuletzt auch deshalb Sinn, weil Feten im Gegensatz zu älteren Säuglingen, Kindern oder Erwachsenen noch neue Herzmuskelzellen bilden können, Herzkammern also noch richtig nachwachsen können. Wesentlich erscheint mir aber doch darauf hinzuweisen, dass es derzeit nur sehr wenige Herzfehler gibt, bei denen ein derartiger Eingriff wirklich Sinn macht. Noch ist diese Behandlung als experimentell anzusehen und keineswegs eine anerkannte Therapieform. In jedem einzelnen Fall muss daher von einem Experten ganz genau geprüft werden, ob ein Eingriff tatsächlich zu einem Vorteil für das Kind führt, der anders nicht zu erzielen wäre. Viel Forschungsarbeit wird noch notwendig sein um Eingriffe am fetalen Herzen zu sicheren Therapien zu entwickeln.



# Vorgeburtliche Behandlung fetaler Herzfehler und Herzrhythmusstörungen

von Prof. Dr. med. U. Gembruch (Foto links),  
und Prof. Dr. med TH. Kohl, Universitäts-Frauenklinik Bonn

Aufgrund der rasanten technischen Entwicklung auf dem Gebiet der fetalen\* Echokardiographie\* ist es in den letzten Jahren möglich geworden, strukturelle Herzfehler wie auch funktionelle Störungen des fetalen Herzens im Rahmen einer Vielzahl von Erkrankungen (intrauterine\* Mangelentwicklung, Blutarmut, fetale Tumoren etc.) zu erkennen und in ihrem Schweregrad einzuordnen. Eine intrauterine\* Therapie ist für die meisten vorgeburtlich erkannten Herzfehler und funktionellen Störungen nicht notwendig, da entweder ausreichend gute nachgeburtliche Therapien zur Verfügung stehen oder sich durch einen vorgeburtlichen Eingriff keinerlei Vorteile für das Ungeborene ergeben würden. Hochgradige Verengungen der Aorten- und Pulmonalklappe dagegen verursachen durch fortschreitende krankhafte Veränderungen der Druck- und Flussverhältnisse im sich entwickelnden Herzen eine ausgeprägte Unterentwicklung bis hin zum völligen Funktionsverlust der jeweilig obstruierten\* Herzkammer.

**T**ierexperimentelle Daten sowie erste Erfahrungen mit der Erweiterung hochgradig verengter Herzklappen an menschlichen Feten geben begründeten Anlass zur Hoffnung, dass durch den Eingriff Wachstum und Funktion der vorgeschalteten Herzkammer verbessert werden können, so dass nachgeburtlich zwei funktionierende Herzkammern für das weitere Leben des Kindes zur Verfügung stehen. Hierdurch werden nicht nur die nachgeburtlichen Behandlungsverfahren vereinfacht, sondern insbesondere die Gesamtprognose des Kindes verbessert. Dennoch sind diese bislang nur an wenigen Zentren in der Welt durchgeführten Eingriffe bisher in nicht allen Fällen erfolgreich gewesen. Hauptgründe für ihren Misserfolg waren eine bereits bestehende, nicht mehr rückgängig zu machende Schwäche der Herzkam-

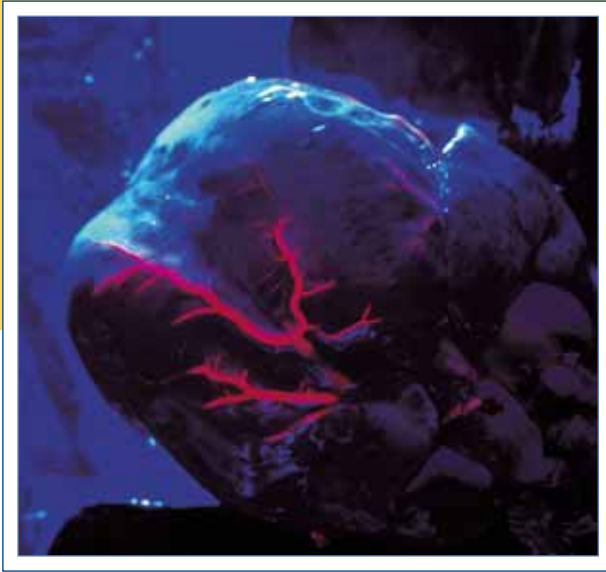
mer, Komplikationen beim Eingriff selbst (Bradykardie\*, Blutungen) und technische Schwierigkeiten, die Klappe zu eröffnen. Eine genauere präoperative Einschätzung der Ventrikelfunktion\*, Verbesserung der Gerätschaften sowie der sonographischen Überwachung und Steuerung des Eingriffs (u.a. intraamniotische und transösophageale Echokardiographie des Feten) haben in den letzten Jahren jedoch zu immer besseren Ergebnissen geführt.

Neben hochgradigen Ausflussklappenverengungen können auch therapieresistente vorgeburtliche Herzrhythmusstörungen lebensbedrohliche Bedeutung für das Ungeborene erlangen. So kann es beim fetalen Herzrasen (fetale Tachykardie\* bzw. Tachyarrhythmie\*) in einigen Fällen zur kardialen\* Dekompensation\* mit generalisierten Wassereinlagerungen (Hydrops) bis hin zum Versterben des Feten kommen. Das fetale Herzrasen, das bei etwa einer von 2.000 Schwangerschaften zu beobachten ist, kann in der Regel medikamentös beherrscht werden. In den meisten Fällen reicht die Gabe von ein bis zwei Medikamenten an die Mutter aus, welche über die Plazenta\* in die Blutbahn des Feten übergehen und dort auf das Reizleitungssystem des fetalen Herzens wirken. Da relativ hohe mütterliche Blutspiegel der Medikamente erreicht werden müssen, damit die Behandlung zum Erfolg führen kann, sollte sie nur nach unauffälliger kardiologischer Untersuchung sowie stationärer Überwachung der Mutter durchgeführt werden. Bei etwa 50 % der Fälle reicht die alleinige Gabe von Digoxin\* aus, um die Tachykardien dauerhaft zu durchbrechen und einen konstanten Sinusrhythmus\* wieder herzustellen. Im Gegensatz dazu ist der Erfolg mit einer alleinigen Therapie mit Digoxin wesentlich geringer, wenn ein Hydrops\* des Feten besteht. In diesem Stadium liegt auch eine vermehrte Wassereinlagerung

„ Das fetale Herzrasen kann in der Regel medikamentös beherrscht werden “

in der Plazenta vor, so dass die Passage des Digoxins über die Plazenta in den Feten deutlich verringert ist. Trotz hoher mütterlicher Spiegel werden daher beim Feten die erforderlichen Spiegel nicht er-

reicht. Deshalb beginnen wir bei hydropischen Feten die Therapie sofort mit Digoxin in Verbindung mit einem zweiten Antirhythmikum, in der Regel Flecainid, was wesentlich besser plazentagängig ist, auch bei hydropischen Feten. Mit dieser Kombination gelang es uns, in den letzten 10 Jahren bei allen



**Foto links: Das Herz und die Gefäße.  
Foto rechts: Rechte Herzkammer mit  
Trikuspidalklappe (beide Fotos L. Nilsson)**

Feten mit einer 1:1 supraventrikulären\* Tachykardie\* (70% von ihnen waren bereits hydropisch) im Mutterleib eine Cardioversion in den normalen Rhythmus zu erreichen, so dass die fetalen Wassereinlagerungen wieder verschwanden. Auch bei der zweithäufigsten fetalen Tachyarrhythmie waren wir mit Digoxin allein und in Kombination mit Flecainid erfolgreich, so dass wir in den letzten 10 Jahren bei über 50 behandelten fetalen Tachyarrhythmien (70 % mit Hydrops) keinen Feten mehr verloren haben. Nur in Einzelfällen schwerstkranker Feten mit Hydrops und stark beeinträchtigter Herzfunktion ist es noch erforderlich, durch Injektionen des Antirhythmikums in die Nabelschnur zu versuchen, die Tachyarrhythmie innerhalb kürzester Zeit zu unterbrechen. In diesen seltenen Fällen könnte auch ein fetoskopisches elektrophysiologisches Diagnostik- und Therapieverfahren als potentiell lebensrettendes Behandlungskonzept eingesetzt werden. Diese Technik haben wir tierexperimentell nun bis zur Anwendungsreife weiterentwickelt.

Weitaus seltener hingegen ist eine Form der Bradykardie\*, nämlich der kongenitale\* komplette Herzblock (CCHB) des Feten (geschätzte Häufigkeit zwischen 1:10.000 und 1:20.000 je Schwangerschaft). Mit Hilfe der fetalen Echokardiographie und serologischen Untersuchungen der Mutter können zwei Typen unterschieden werden, die etwa gleich häufig auftreten: Zum einen der CCHB assoziiert mit strukturellen Herzerkrankungen wie der Linksisomerie (normalerweise links liegende Organe finden sich auch rechts wieder) oder der anatomisch korrigierten Transposition\* der großen Gefäße. Zum anderen der isoliert auftretende CCHB, welcher vor allem bei Müttern mit klinischen oder subklinischen Bindegeweberkrankungen beobachtet wird. Bei diesen Müttern wird die transplazentare Passage von Autoantikörpern, welche mit einer Wahrscheinlichkeit von 1 Prozent Anteile des fetalen kardialen Erregungsleitungssystems zerstören können für das Auftreten des CCHB verantwortlich gemacht. Bei mehr als der Hälfte der Feten mit Herzfehlbildungen und CCHB, aber auch noch bei einem Fünftel der Feten mit Autoantikörper – assozi-

iertem CCHB, kommt es zu einer ausgeprägten Herzschwäche. Tritt diese in der Spätschwangerschaft auf, kann eine sofortige Entbindung mit nachgeburtlicher Schrittmacherimplantation erfolgreich sein. Diejenigen Feten aber, bei denen es bereits in der 20. bis 24. SSW zum Auftreten eines Hydrops fetalis kommt, bedürfen einer intrauterinen Therapie, da sie ansonsten versterben. Im Gegensatz zu den Tachyarrhythmien ist hierbei jedoch noch keine etablierte Therapieform gefunden worden. Am erfolgversprechendsten scheint die Gabe von Beta-Sympathomimetika\* zu sein, die in hoher Dosierung die fetale Herzfrequenz erhöhen und auch die Herzmuskelkraft steigern können. Die Gabe von Kortikosteroiden (Dexamethason) mag zu einer Eindämmung der Herzmuskelentzündung führen und so ebenfalls zu einer Steigerung der Herzkraft. Das gleiche gilt für die Gabe von Digoxin.

Obwohl für alle medikamentösen Therapieformen bei Feten mit CCHB Erfolge beschrieben worden sind, versagen sie jedoch immer wieder. Als lebensrettende Maßnahme wurde daher in einigen Zentren versucht, schwersterkrankten Feten mit CCHB bereits im Mutterleib einen Schrittmacher zu implantieren. Obwohl die Kammerfrequenz kurzfristig gesteigert werden konnte, war diesen Versuchen auf Grund technischer Probleme sowie der Schwere der Erkrankung bislang kein Erfolg beschieden. Aktuell von unserer Arbeitsgruppe entwickelte minimal invasive „Schlüsselloch“- Operationstechniken zur fetalen Schrittmachtherapie sollten innerhalb der nächsten Jahre zur klinischen Anwendung zur Verfügung stehen. Zur Verbesserung der Therapie und somit der Gesamtprognose erkrankter Ungeborener halten wir es für dringend erforderlich, grundsätzlich alle Feten mit hochgradigen Verengungen der fetalen Aorten- und Pulmonalklappen sowie mit Herzrasen und CCHB an spezialisierten Zentren vorzustellen.

# Stammzellforschung

## Gewebezüchtung / PID (Präimplantationsdiagnostik)

**S**tammzellforschung (Gewebezüchtung / Tissue engineering) weckt bei Patienten und Forschern große Erwartungen, aber auch Befürchtungen. Vorschein Berichte verunsichern Eltern und nähren verfrühte Hoffnungen auf Therapien, die wahrscheinlich erst in Jahrzehnten in die klinische Routine übernommen werden. Unterschiedliche Patientenvereinigungen vertreten kontroverse Standpunkte bezüglich des Rechts von schwer kranken bzw. behinderten Menschen auf Heilung einerseits und des Rechts auf Unversehrtheit des menschlichen Lebens zu jedem Zeitpunkt andererseits. Für herzkranken Kinder stellt z.B. die Möglichkeit, eines Tages „mitwachsende“ Herzklappen aus Stammzellen herstellen zu können, eine zukunftsweisende Hoffnung dar, weil die derzeit verfügbaren menschlichen, tierischen bzw. künstlichen Klappen folgende Nachteile haben:

- **Fehlendes Wachstumspotenzial**
- **Thrombo-embolisches\* Risiko**
- **Blutungs- Infektionsrisiko**
- **Kalzifizierung\***

Eine autologe Klappe (Matrix mit körpereigenen Zellen besiedelt) würde die vorgenannten Risiken minimieren. Der Mehrwert im Vergleich zu konventionellen Klappen muss jedoch noch in Langzeitstudien belegt werden. Außerdem können angeborene Herzfehler durch verbesserte pränatale Diagnostik vielleicht künftig schon im Mutterleib korrigiert werden bzw. fetale Zellen gewonnen werden (siehe S. 18-21)

### **Embryonale \* Stammzellen (ES):**

Bilden sich in den ersten Tagen der menschlichen Entwicklung. Zunächst besteht der Embryo aus totipotenten „Allerköner-Zellen“, von denen jede einzelne bei Abspaltung zu einem kompletten Menschen heranwachsen würde. Das nächste Stadium sind die „Vielköner“ (pluripotente) Stammzellen, die keine ganzen Körper mehr bilden, aber noch zu allen Gewebearten heranreifen können.

### **Nutzung der embryonalen Stammzellen (ES):**

Forscher hoffen, aus ES Ersatzgewebe für Organe züchten zu können, u.a. Herzmuskelzellen. Ihre Vorzüge sind: leichte Vermehrbarkeit und Multipotenz (ab bestimmtem Zeitpunkt jedoch nicht mehr in der Lage einen lebenden Embryo zu produzieren). Im Tierversuch eingepflanzte ES „verwachsen“ mit endogenen (d.h. körpereigenen) Zellen. Der Zeitpunkt der

Entnahme ist wichtig, die Zellen müssen sehr früh gewonnen werden. Wenn sie allerdings zu früh entnommen werden, besteht das Risiko, dass sie unregelmäßig ausreifen, was zu Tumorenbildung führen kann. Nachteile sind die kritische bioethische Bewertung, die nach wie vor schwierige und umstrittene Gewinnung, das Abstoßungsrisiko von allogenen (körperfremden) Zellen und die Tumorenbildung im undifferenzierten Stadium. Zwischen Spender und Empfänger müsste eine immunologische Kompatibilität vorliegen (Blutgruppenverträglichkeit), da sonst das Risiko von Teratomen (Missbildungen) besteht. Die Herstellung von ES ist in Deutschland verboten, der Import von embryonalen Stammzelllinien ist unter strengen Auflagen eingeschränkt möglich.

### **Verbrauchende Forschung:**

Werden dem Embryo die Stammzellen entnommen, stirbt er. Z.T. werden übrig gebliebene Embryonen aus künstlichen Befruchtungen verwendet, z.T. 5-8 Wochen alte Embryonen aus Abtreibungskliniken.

### **Adulte Stammzellen (AS):**

Zellen von Erwachsenen dienen normalerweise als „Materiallager“ zur Wiederherstellung von Gewebe. Die Zellen sind multipotent (nicht so vielseitig). Bei Herzinfarktpatienten wurden adulte Zellen eingesetzt, woraufhin von der Regeneration von zerstörtem Gewebe berichtet wurde.

### **Nutzung der adulten Stammzellen:**

Die Forschung zum Thema Stammzelltherapie konzentriert sich auf Rekonstruktion, Entwicklungsstörungen und Pharmakologie. AS werden aus Knochenmark, Schleimhäuten und Haut entnommen. Ihre Vorzüge sind, dass sie noch im erwachsenen Gewebe vorhanden sind (z.B. im Blut) und somit unproblematisch vom Patienten selbst gewonnen werden können, dass keine Abstoßungsgefahr besteht und eine Reprogrammierung in andere Zelltypen möglich ist. Nachteile sind: Vermehrung in großer Zahl ist nicht möglich, das Reprogrammierungspotential ist noch völlig unklar und konnte von den Wissenschaftlern noch nicht entschlüsselt werden.

*Das Stammzellgesetz (StZG) verbietet grundsätzlich die Einfuhr und Verwendung embryonaler Stammzellen (§ 1 StZG und § 4 Abs 1 StZG), es sei denn es liegt eine behördliche Genehmigung vor. Diese Genehmigung ist von verschiedenen Voraussetzungen abhängig: Die Stammzellen müssen vor 1. Mai 2007 zur Bewir-*



### Große Erwartungen und Hoffnungen weckt bei Patienten als auch bei Wissenschaftlern die Stammzellforschung.

*kung einer Schwangerschaft erzeugt worden sein und müssen unentgeltlich zur Verfügung gestellt werden. Die Stammzellen müssen hochrangigen wissenschaftlichen Zwecken dienen, für welche tierische Stammzellen nicht als Forschungsobjekte ausreichen. (Quelle Wikipedia)*

#### Lagerung von Nabelschnurblut in Stammzellbanken für Fremdblutspenden:

Nabelschnurblut ist reich an Stammzellen, aus denen sich viele verschiedene Gewebearten gewinnen lassen. Es wird bei Erkrankungen wie Leukämie, Stoffwechselstörungen oder genetischen Defekten erfolgreich transplantiert, weil die darin enthaltenen Stammzellen noch nicht völlig ausgereift sind. Deshalb werden sie bei einer Transplantation auch seltener abgestoßen als adulte Zellen, die später aus Knochenmark gewonnen wurden. Mit einer Nabelschnurblut-Spende an eine öffentliche Spenderbank kann das Blut grundsätzlich jedem Bedürftigen zur Verfügung gestellt werden. Die Spende kann auch von privaten Firmen zur langjährigen Aufbewahrung für eigene Zwecke eingelagert werden – allerdings gegen hohe Kosten von bis zu € 2.000 zuzüglich ca. € 30-50 Jahresgebühr. Es ist derzeit vollkommen ungewiss, ob das Versprechen der kommerziellen Firmen einlösbar ist und die Zellen nach vielen Jahren auf Eis noch verwertbar sind. Experten sehen eine Einlagerung des eigenen Nabelschnurbluts als hypothetisch an,

da über die künftige Verwendbarkeit und Güte nach jahrelanger Aufbewahrung im Eis noch keinerlei Kenntnisse vorliegen.

#### Präimplantationsdiagnostik (PID)

##### Definition:

Bei der PID werden künstlich gezeugte Embryonen auf ihre Erbanlagen hin untersucht – und je nach Ergebnis entweder in den Mutterleib eingepflanzt oder verworfen. Dieses Verfahren soll vor allem Paaren dienen, die Anlagen für besonders schwere Erbkranken tragen und deshalb befürchten, kranke Kinder zu bekommen. Mehrere Eizellen der Frau (durch Hormongaben verursacht) werden entnommen und in der Petrischale mit dem Samen des Mannes vereint. Wenn die so entstandenen Embryonen aus etwas 4-10 Zellen bestehen, folgt in der Regel die „Biopsie“: Die Ärzte saugen aus jedem Embryo ein oder zwei Zellen ab, die auf die befürchtete Erbkrankheiten untersucht werden. Wenn die Ergebnisse den Erwartungen entsprechen, werden der Frau eine oder mehrere „fehlerfreie“ Zellkulturen in die Gebärmutter eingespült, um eine Schwangerschaft zu erzeugen.

# Aufklärung – Qualität: Rechtssprechung

## Positionspapier zur Pränataldiagnostik

Die Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe e.V. hat 2004 ein Positionspapier zu Pränataldiagnostik, Beratung und möglichem Schwangerschaftsabbruch veröffentlicht (s. [www.dggg.de](http://www.dggg.de)). Darin werden neben der Notwendigkeit einer Beratung und entsprechender Bedenkzeit vor Schwangerschaftsabbruch (Empfehlung: 3 Tage), Haftungsansprüche an Ärzte im Zusammenhang mit pränataler Diagnostik behandelt und die Problematik von Schwangerschaftsabbrüchen bei zu erwartender Lebensfähigkeit des Kindes thematisiert. Erläutert wird auch der „informed consent“ (schriftliche Zustimmung) der Schwangeren nach ausführlicher Aufklärung durch den Arzt. Außerdem werden Aspekte bei Fortführung oder Abbruch der Schwangerschaft nach auffälligem Befund erklärt. Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik bzw. der Berufsverband Medizinische Genetik hat Leitlinien für genetische Beratung entwickelt, die u.a. Inhalte und Mindestdauer der Beratung festschreiben ([www.medgenetik.de/sonderdruck/1996-3-1.PDF](http://www.medgenetik.de/sonderdruck/1996-3-1.PDF)).

Bitte informieren Sie sich auch über das neue Gendiagnostikgesetz auf S. 10 ff. Hinsichtlich der Aufklärungspflichten des Arztes im Rahmen der pränatalen Diagnostik ist zu unterscheiden zwischen den Aufklärungsanforderungen im Zusammenhang mit:

- der Frage eines Schwangerschaftsabbruchs
- mit den durch Diagnostik erhobenen Befunden
- mit der Durchführung diagnostischer oder therapeutischer Optionen

## Qualitätsanforderungen in der Pränataldiagnostik

Die AEPC (Europäische Gesellschaft Pädiatrische Kardiologie) hat Empfehlungen für die Pränatale Kardiologie verabschiedet: (s. [www.aepc.org](http://www.aepc.org) oder *Cardiol Young* ISSN 1047-9511). Sie beschreiben u.a. Ausstattung der Zentren, Ausbildung der Mediziner, Indikationen für eine fetale Echokardiographie sowie Art und Umfang der Beratung der werdenden Eltern.

Die DEGUM\* fordert über die Mindestanforderung der Mutter-schaftsrichtlinien hinaus eine dreistufige Qualifizierung der Untersucher. Bei auffallenden Befunden sollen speziell ausgebildete und qualifizierte Untersucher (DEGUM Stufe II und III) die Abklärung übernehmen. Bezüglich der Beratung der Schwangeren betont die DEGUM, dass auf Möglichkeiten und Grenzen der Ultraschall-Ergebnisse hingewiesen werden muss.

Der FMF-Deutschland (Fetal Medicine Foundation), ein gemeinnütziger Verein, dem speziell ausgebildete Frauenärzte (Pränataldiagnostiker), Humangenetiker und Laborärzte angehören, fordert eine hohe Untersuchungsqualität bei der Pränataldiagnostik. Diese Qualität will er durch freiwillige Zertifizierung von Gynäkologen (an anerkannten FMF-Ausbildungszentren) und FMF-zertifizierte Laboratorien sowie regelmäßige Qualitätskontrollen gewährleisten. Auf der Homepage [www.fmf-deutschland.de](http://www.fmf-deutschland.de) finden sich allgemeine Informationen zu Chromosomenveränderungen im ersten Schwangerschaftsdrittel und zur Messung der Nackenfalte (siehe Seite 14 und 15).

Grundsätzlich lassen sich nicht alle Herzfehler vor der Geburt erkennen, weil ein Teil der nachgeburtlich diagnostizierten Herzfehler (z.B. offener Ductus arteriosus Botalli\*) darauf beruht, dass Kurzschlussverbindungen im Herzen, die natürlicherweise vor der Geburt geöffnet sind, sich danach nicht korrekt verschließen. Herzfehler können isoliert auftreten, sie können aber auch Teil eines Fehlbildungssyndroms sein. Der AV-Kanal\* geht beispielsweise in etwa 50 Prozent mit einem Down Syndrom (Trisomie\* 21) einher (siehe auch Seite 20).

## Aus der Rechtssprechung:

### Grobe Behandlungsfehler

Ein Behandlungsfehler liegt vor, wenn der Arzt "objektiv nicht mehr verantwortbares Verhalten an den Tag legt", indem er "eindeutig gegen bewährte ärztliche Behandlungsregeln oder gesicherte medizinische Erkenntnisse verstößt". Kommt es beispielsweise zu Schadensersatzansprüchen aufgrund möglicher Behandlungsfehler in der Pränataldiagnostik, so sind diese Ansprüche begründbar, wenn z.B. eine falsche oder unvollständige Beratung bzgl. der Diagnostik stattgefunden hat. BGH (Bundesgerichtshof) MedR (Medizinrecht) Seite 85, 1991.

**Anmerkung der Redaktion:** *So hat der sogenannte Oldenburger Fall (Spätabtreibung wegen vorgeburtlicher Diagnose eines Kindes mit Down Syndrom\* auf Wunsch der Eltern in der 25. SSW) bundesweit für Aufsehen gesorgt. Das Kind überlebte den Abbruch und wurde zunächst 10 Stunden unversorgt „liegend gelassen“, woraus weitere Schädigungen resultierten. Die Eltern klagten bei einem Gericht in Oldenburg auf Schadensersatz. Tim ist inzwischen 10 Jahre alt und lebt bei einer Pflegefamilie die im November 2006 mit der Bundesverdienstmedaille ausgezeichnet wurde. Seine leibliche Mutter nahm sich 5 Jahre nach seiner Geburt das Leben.*



#### 4 Monate alter Embryo im kugelförmigen Dottersack (L. Nilsson)

Wie soll das Personal in der Klinik Babys behandeln, die nach einem Abbruch lebend zur Welt kommen? Was geht in den Eltern vor, die sich vorgeburtlich nach reiflicher Überlegung gegen ein Kind entschieden haben und die dann schwerste Schädigungen zum Anlass für einen Rechtsstreit nehmen? Fachleute bestätigen, dass bei ca. 30 % der Abtreibungen nach der 20. SSW der Fetus den Abbruch überlebt.

#### Das Schwangeren- und Familienhilfe-Änderungsgesetz sagt hierzu folgendes aus:

...eine Behinderung des Kindes als solche kann niemals zu einer Minderung des Lebensschutzes führen (BT-Dr. 13/1850, S. 26), vielmehr kann entscheidend für die Zulässigkeit einer Abtreibung stets nur sein, ob das Austragen des Kindes zu unzumutbaren Belastungen für die gesundheitliche Situation der Mutter führt, denen anders als durch einen Abbruch nicht wirksam begegnet werden kann.

§ 218 a Abs. 2 Strafgesetzbuch gibt grundsätzlich dem Gesundheitsinteresse der Mutter den Vorrang vor dem Lebensinteresse des Kindes. Der Arzt haftet – auch ohne entsprechende Nachfrage der Schwangeren – grundsätzlich für eine falsche oder unvollständige Auskunft über die Früherkennung von Schädigungen des Kindes im Mutterleib durch angeborene (eugenische \*) oder pränatal erworbene Beeinträchtigungen, sofern dadurch ein legaler Schwangerschaftsabbruch vereitelt wird. Im Falle der „medizinisch-sozialen Indikation“ nach § 218 a Abs. 2 StGB geht es dabei um die Erkennung von Schädigungen, die die Mutter im Hinblick auf ihre jeweilige Konstitution

und im Hinblick auf die jeweilige Lebenssituation von Mutter und Kind überfordern würden und die hieraus eine schwerwiegende Beeinträchtigung des Gesundheitszustandes der Mutter hervorrufen könnten.

Bezüglich diagnostischer oder therapeutischer Maßnahmen ist zwischen der Behandlungsaufklärung und der Risikoaufklärung zu unterscheiden. Bei der Behandlungsaufklärung klärt der Arzt über die Durchführung von Diagnostik bzw. Therapie und ihrer möglichen Folgen auf. Davon unterscheidet sich bei der Risikoaufklärung, in welchem Umfang die Patientin über Schädigungsrisiken aufzuklären ist, die mit einer fehlerfrei durchgeführten Diagnostik oder Therapie verbunden sein können. Aus einem Urteil des Oberlandesgerichts Nürnberg vom 11.02.2002 (AZ 5 U 4708/99) folgt, dass der Arzt „bei seinem Aufklärungsgespräch über eine zu erwartende schwere Behinderung des noch nicht geborenen Kindes die richtigen Worte für die Schilderung der erkannten oder noch zu befürchtenden Behinderung findet; er darf weder verharmlosen noch unnötig beunruhigen; die Aufklärung muss objektiv sein, muss aber auch in intellektueller und mentaler Hinsicht auf den Empfängerhorizont ausgerichtet sein“.

Eine umfassende, psycho-soziale Beratung kann von Ärztinnen und Ärzten nicht ohne Zusatzqualifikation geleistet werden. Es ist wünschenswert, weitere Beratungsmöglichkeiten aufzuzeigen (siehe Seite 26).

Der BVHK vermittelt bei der Diagnose „angeborener Herzfehler“ gerne Kontakt mit Betroffenen, die mit einem herzkranken Kind leben.



## Geburtsvorbereitungskurse

Kurse zur Geburtsvorbereitung werden in allen größeren Städten angeboten. Speziell für werdende Eltern, die bereits durch zurückliegende Fehlgeburten, Störungen in der Frühschwangerschaft, angeborene Herzfehler im familiären Umfeld oder durch pränatale Diagnostik verunsichert sind, bietet die GfG (Gesellschaft für Geburtsvorbereitung [www.gfg-bv.de](http://www.gfg-bv.de)) spezielle Kurse mit geschulten Gruppenleiterinnen an.

## Psycho-soziale Begleitung

Werdende Eltern haben ein Recht auf unentgeltliche Beratung (§ 6 Abs. 4 Schwangerschaftskonfliktgesetz bzw. Gesetz zur Vermeidung und Bewältigung von Schwangerschaftskonflikten) durch eine staatlich anerkannte Beratungsstelle. Dies sind z.B. Gesundheitsämter, konfessionsgebundene Wohlfahrtsverbände (Diakonisches Werk, donum vitae, Sozialdienst katholischer Frauen) und andere freie Träger (Arbeiterwohlfahrt, Deutscher Paritätischer Wohlfahrtsverband, Deutsches Rotes Kreuz, Pro Familia) bzw. Schwangerschaftsberatungsstellen der Städte und Landkreise (siehe Seite 34).

Auch die Beratung in einer konfessionsgebundenen Schwangerschafts-Beratungsstelle muss ergebnisoffen und nicht-direktiv sein.

Das Gesetz schreibt bei der Beratung u.a. Informationen zu folgenden Themen vor

- Information über bestehende familienfördernde Leistungen und Hilfen für Kinder und Familien
- Vorsorgeuntersuchungen bei Schwangerschaft und Kosten der Entbindung
- Soziale und wirtschaftliche Hilfen für Schwangere
- Hilfsmöglichkeiten für behinderte Menschen und ihre Familien
- Lösungsmöglichkeiten für psycho-soziale Konflikte
- Rechtliche und psychologische Gesichtspunkte im Zusammenhang mit einer Adoption
- Methoden zur Durchführung eines Schwangerschaftsabbruchs und Informationen zu physischen und psychischen Folgen und damit verbundenen Risiken
- Nachbetreuung nach einem Schwangerschaftsabbruch oder nach der Geburt des Kindes

Die Beratung nach § 218 Strafgesetzbuch dient dem Schutz des ungeborenen Lebens und soll der schwangeren Frau neben der Eröffnung von Perspektiven für ein Leben mit dem Kind folgende Hilfestellungen geben:

- Hilfe zum Treffen einer verantwortlichen Entscheidung
- Bewältigung bei evtl. bestehenden Konflikten durch die Schwangerschaft
- Abhilfe einer Notlage

Seit Januar 2003 wurden in einem Modellprojekt des Landes Nordrhein-Westfalen rund 500 schwangeren Frauen in Bonn, Düsseldorf und Essen psycho-soziale Beratung ermöglicht. Neben der aktuellen psychischen Belastung konnten auch Ängste u.a. im Hinblick auf weitere Schwangerschaften abgeklärt werden. Die Befragung ergab folgende Ergebnisse:

- Die Mitteilung einer Behinderung oder Erkrankung stürzt die Schwangere in Not und Verzweiflung
- Meist unvorbereitet steht sie plötzlich vor einem nahezu unlösbaren Konflikt
- Über 90 Prozent empfanden die Beratung auch rückblickend als hilfreich
- Nützlich empfanden die Befragten auch konkrete Dinge, wie Abschied oder Beerdigung
- Viele Schwangere hielten weitere Hilfsangebote und Kontakte zu Betroffenen bzw. Selbsthilfegruppen für wünschenswert

**Fazit:** psycho-soziale Beratung als fester Bestandteil der Pränatalmedizin wäre hilfreich und notwendig.

Weitere Informationen: Psycho-soziale Beratung im Kontext von PD/Evaluation der Modellprojekte

ISBN: 978-7961-1242-9 Deutscher Ärzteverlag oder [www.uni-bonn.de](http://www.uni-bonn.de).

## Medizinisch-fachliche Beratung:

Die gynäkologische Ausbildung sieht keine Inhalte zur Kinderheilkunde vor. Deshalb können Pränataldiagnostiker, Genetiker, Gynäkologen usw. nur bedingt Auskunft zum Leben mit einem angeborenen Herzfehler erteilen. Sie kennen i.d.R nicht die Behandlungsmöglichkeiten bzw. Auswirkungen aller Erkrankungen oder können die Lebensqualität der betroffenen Familien nicht einschätzen. Bei begründetem Verdacht auf einen angeborenen Herzfehler beim ungeborenen Kind sollte immer ein versierter Kinderkardiologe zugezogen werden. Sehr empfehlenswert ist es, mit Eltern-Selbsthilfegruppen Kontakt

# Geburtsvorbereitung: Beratung

aufzunehmen, um „aus erster Hand“ Informationen über das Leben mit einem herzkranken Kind zu bekommen.

Der Bundesausschuss der Ärzte und Krankenkassen hat 2003 die aktuelle Fassung der Mutterschaftsrichtlinien (Richtlinien zur ärztlichen Betreuung während der Schwangerschaft und nach der Entbindung) verfasst. Diese werden vom gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA) veröffentlicht ([www.g-ba.de](http://www.g-ba.de)). werdende Eltern haben auch ein Recht auf „Nichtwissen“. Sie müssen vom Arzt vor jeder angebotenen Untersuchung darauf hingewiesen werden, dass aus den Ergebnissen Konsequenzen folgen können. Weiterhin muss ihnen die Möglichkeit geboten werden, sich sowohl in Ruhe darauf vorzubereiten als auch solche Untersuchungen abzulehnen.

## **Finanzielle Hilfen**

Unbürokratische Hilfe für werdende Mütter in Notlagen bietet die Bundesstiftung Mutter und Kind durch ergänzende Zuschüsse, um die Fortsetzung der Schwangerschaft und die Betreuung des Kleinkindes zu erleichtern:

Informationen unter [www.bmfsfj.de](http://www.bmfsfj.de),  
Tel. 0228/ 930-2742 oder [poststelle@bmfsfj.bund.de](mailto:poststelle@bmfsfj.bund.de)  
Anträge über die o.g. Beratungsstellen



**Trotz seiner schweren Operation strahlt der kleine Tom umgeben von Kuschtieren Ruhe und tiefen Frieden aus.**

## „Vieles, was wir vom Leben wissen, wissen wir durch Tom“

In der 24. Schwangerschaftswoche wird bei Tom im Mutterleib der schwerste angeborene Herzfehler – ein Hypoplastisches Linksherzsyndrom (HLHS\*) – festgestellt. Ohne mehrere Operationen, die erste kurz nach der Geburt, wird er nicht überleben. Seine Eltern müssen sich entscheiden ...

**L**iebe Familie, liebe Freunde, wir haben sehr schlechte Nachrichten.“ So beginnt der Rundbrief, mit dem ich am Abend des 12. Juli 2004, in der 24. Woche schwanger, unsere Verzweiflung in Worte zu fassen versuche. An diesem Tag ist der sprichwörtliche Blitz aus heiterem Himmel in unsere kleine Welt eingeschlagen: die fatale Diagnose Hypoplastisches Linksherzsyndrom (HLHS) bei unserem noch ungeborenen zweiten Sohn Tom. Schnell werden wir im Internet fündig und müssen unser Halbwissen, das uns das Schlimmste ahnen lässt, um noch Schlimmeres ergänzen: Das HLHS, so bescheinigen uns alle aufgerufenen Seiten einmütig, ist der schwerste angeborene Herzfehler. Ohne sofortige intensivmedizinische Versorgung wird unser Kind unmittelbar nach seiner Geburt sterben. Ohne mehrere Operationen, die erste und bei weitem risikoreichste innerhalb weniger Tage nach der Geburt, ist ein Überleben unseres Kindes nicht möglich.

### Drei (un-)mögliche Wege:

Schwangerschaftsabbruch. Austragen des Kindes und Maximalversorgung inklusive aller unüberschaubaren Risiken, Komplikationen und Konsequenzen. Oder: Geburt in Erwartung des Todes. Ich sehne mich nach nichts mehr als nach einem vierten Weg, der von den ersten dreien nichts weiß.

### Flucht unmöglich

Was sofort klar ist, und da braucht es keine Entscheidung: Tom bleibt bei uns. Mein Bauch ist der sicherste Ort der Welt. Wenn sein Herzfehler unvereinbar mit dem Leben ist, dann soll und muss er in meinem Bauch leben dürfen, dann findet sein Leben hier statt.

Die Frage, was nach seiner Geburt geschehen soll, peitscht mich weit über meine seelischen Grenzen hinaus. Im August schreibe ich: „Unser großer Sohn hat mir auf dem Spielplatz ein gelbes Blatt gebracht. Es wird Herbst. An alle, die uns sagen, dass wir so tapfer und stark sind: Wir sind nicht tapfer. Wir sind nicht stark. Ich zerbreche fast vor Schmerz. Ich bin nicht bereit, mein Kind herzugeben. Nicht jetzt, nicht im Herbst, nie. Ich will weg und weiß nicht wohin. Flucht unmöglich. Mich dem stellen, was kommt, auch.“

Wir kommen in großer Verzweiflung sehr langsam zur Einsicht, dass wir Tom brauchen, von Angesicht zu Angesicht, um eine Entscheidung treffen zu können, die vor allem sein Leben, letztlich aber unser aller Leben prägen wird. Uns bleibt, innere und äußere Vorbereitungen für beide Wege zu treffen.

Zur Geburt möchte ich in das anthroposophische Krankenhaus mit seinen wunderbaren Geburtshelfern gehen, in dem schon unser ältester Sohn geboren wurde. Dort wollen wir Tom auf Erden und in unseren Armen willkommen heißen, innehalten und, so hoffen wir, erspüren, was nun geschehen soll. Falls wir uns gegen Toms Verlegung zur Operation und somit für sein unabwendbares Sterben entscheiden sollten, scheint mir dieser Weg nur in der Obhut jener Klinik möglich – soweit diese Ungeheuerlichkeit überhaupt im Voraus zu ermessen ist.

Am Universitätsklinikum in unserer Heimatstadt gibt es eine ausgezeichnete kinder-kardiologische Abteilung und einen erfahrenen Herzchirurgen. Man begegnet uns dort in allen Gesprächen mit großer menschlicher Offenheit und echtem Verständnis für mein wunderliches Ansinnen – und ohne unser Dazutun werden die nötigen Absprachen zwischen den verschiedenen Verantwortlichen getroffen.

Die Zeit der Geburt rückt näher, und langsam, ganz langsam, werde ich auch bereiter für das, was bevorsteht. Dass mit dem



Einsetzen der Wehen noch viel mehr über mich kommen wird, macht nicht mehr nur Angst. Dass dann alles die ihm eigene Dynamik erhalten wird, die mich mitnimmt und mitreißt, in der ich nur Teil des Geschehens bin, nimmt ein wenig Druck von mir.

### Geburt im Geborgenen

In der Nacht zum 17. Oktober 2004 gehe ich zur Toilette, dort platzt die Fruchtblase. Minuten später setzen die Wehen ein. Mein Körper, meine Seele, mein Verstand, alles wehrt sich gegen die Geburt. Ich will nicht, dass jetzt, drei Wochen vor dem errechneten Termin, die letzte Schonfrist bereits verronnen sein soll. Es sind harte Stunden, ich stemme mich mit aller Kraft gegen das Unvermeidliche, verhandle, flehe, bitte, bis ich mich endlich der Gewalt der Wehen füge. Ab diesem Moment ist alles in goldenes Licht der mittlerweile aufgegangenen Oktobersonne getaucht. Ich blicke aus dem Kreißsaalfenster auf leuchtend bunte Bäume vor blauem Himmel. Um 12:04 Uhr wird Tom geboren – viel kleiner und zarter, als ich ihn mir erhofft hatte, leise, ergeben, und sehr sehr blau. Der Kinderarzt fragt uns nach unserem Einverständnis zur Beatmung. Wir bitten um kurze Bedenkzeit. Alleine mit Tom lege ich ihn an die Brust. Wenn er, noch gar nicht ganz angekommen, schon so früh intensive Hilfe braucht, dann soll er gehen dürfen, so leise, so friedlich, wie er geboren ist. Aber Tom – Tom saugt. Und saugt und saugt bis er schweinchenrosa ist – der Kinderarzt traut seinen Augen kaum. Wir ringen um die Entscheidung. Stunden vergehen. Schließlich setzen wir fest: Tom wird verlegt. Wir durften ihn in seinen 30 ersten Lebensstunden nahezu ununterbrochen in unseren Armen halten, zu dritt geborgen in einem sanft beleuchteten Zimmer. Nun bringt ihn ein Rettungswagen mit Blaulicht und Martinshorn eilig in die Universitätsklinik. Dort werden wir das erste Mal getrennt – bis er, verkabelt und mit Magensonde, in seinem Wärmebettchen liegt, eins von vielen Kindern in einem großen Raum im hellen Neonlicht. Zum Schlafen müssen wir nach Hause. Auch in dieser Klinik erfahren wir unendlich viel Gutes. Nie scheinen unsere vielen Anrufe lästig, jedes Mal erhalten wir umgehend Auskunft. Tom ist liebevoll gebettet, bekommt Mamas Schmusetuch um den Kopf gelegt, seine Spieluhr wird aufgezogen. Er strahlt Ruhe und tiefen Frieden aus, wir wissen ihn sicher geborgen, das alles erleichtert uns die Abschiede.

„ Ich zerbrach fast vor Schmerz, ich war nicht bereit mein Kind herzugeben “

**Zuwendung und Liebe zu Eltern und Geschwistern waren in den ersten entscheidenden Monaten besonders wichtig für den kleinen Tom.**

### Schwere Operation

An Toms achtem Lebenstag wird die Operation für den Folgetag festgesetzt. Nun ist auch die allerletzte Schonfrist vorbei. Wir wissen, dass dies die letzten Stunden sein können – das Risiko ist uns bis über die Schmerzgrenze hinaus bewusst. Tom wird getauft und wir weinen und weinen. Ich kann mich von meinem Kind in dieser Nacht nicht trennen. Und: Ich darf bleiben. Tom liegt auf meiner Brust, es sind Stunden voll Ruhe und Zauber, die mich, und ich bin sicher, auch ihn, für alles Kommende kräftigen. Nur so kann ich ihn am Morgen loslassen. Der Weg zur OP-Schleuse ist der schwerste Weg unseres bisherigen Lebens. Wir legen Tom in die Hände derer, die ihm die einzige Chance auf ein Weiterleben ermöglichen können. Ich gebe ihn frei. Wenn er unter diesen Umständen nicht leben möchte, darf und soll er gehen, gleich, schnell, nicht mir zuliebe aushalten und umsonst leiden. Das sind mein Wunsch, meine Bitte, meine Angst, meine Not.

Es folgt ein schwerer Tag, die Minuten ziehen sich zu Jahren. Irgendwann ist es dann doch Abend – und Tom lebt. Der An-

blick seines versehrten Körpers inmitten aller Geräte, Kabel und Schläuche schmerzt unsäglich. Als wir kurz darauf zu Hause angerufen und gebeten werden, dringend

zu kommen, erscheint es mir wie Toms Antwort. Doch als wir in der Klinik eintreffen, ist Toms Zustand nach einer Notope-ration wieder stabil.

### All das muss sich lohnen ...

Mit jeder überwundenen Hürde wird die Angst, dass Tom sterben könnte, noch unerträglicher. Er muss es schaffen, damit sich all das lohnt, was wir ihm zumuten. Und damit wir Absolution erhalten für unsere Entscheidung. Mein Gefühl, dass vor mir nur eine leere Hülle liegt, beatmet und am Leben gehalten, verstärkt sich in den ersten Tagen nach der Operation. Ich hoffe inständig, dass Tom nicht leidet, wo auch immer sein Innerstes in dieser Zeit ist. Ich kann seine Wärme immer noch auf meinem Körper spüren aus jener letz-



**Robben, krabbeln und laufen all das hat Tom gelernt. Seine geistige Entwicklung verlief normal und seine Gewitztheit und sein Charme öffnen ihm alle Türen. Er ist ein pffiffiges, lebensfrohes, wildes, neugieriges, willensstarkes Kind.**

ten Nacht. Er fehlt mir so sehr. Mein Bauch ist entsetzlich leer ohne ihn. Ich traure um mein unversehrtes Baby, will es zurück – und weiß doch, dass es keine Chance gegeben hätte. Er ist so fern. So sitze ich bei seinem Körper, streichle ihn, lese ihm Märchen vor – und hoffe, dass Tom zurückkommt. Und er kommt zurück. Nach elf Tagen, am errechneten Geburtstermin, schlägt er die Augen auf, als ich morgens an sein Bett trete. Ohne Klage wechselt er von Morphin auf Paracetamol, von Beatmung auf Selbstatmen. Es geht nun stetig aufwärts. Wir haben in keinem Moment den Eindruck, dass er leidet – ergeben und friedlich liegt er in seinem Bettchen, schläft viel, trinkt selbst, nach wenigen Tagen sogar an der Brust. Trotz des Mehraufwands für die Pflegenden wird Tom hingehalten, bis ich zum Stillen angekommen bin. Nur nachts wird er mit der Flasche gefüttert. Ich bin überwältigt von der wärmenden Fürsorge, die Tom und letztlich auch mir in dieser Klinik zuteil wird. Monate später begegnen wir einer der Krankenschwestern in der Stadt, und Tom strahlt sie an – ich weiß, dass er sie erkennt hat.

### Rückkehr in den Alltag

Nach insgesamt sechs Wochen dürfen wir Tom auf unser Drängen hin mit nach Hause nehmen; mit Pulsoxymeter, weil Tom eine Dauerversorgung mit Sauerstoff benötigt, und wöchentlichen Kontrollen in der Ambulanz. So glücklich wir sind, dass er es geschafft hat, so aufreibend und Kräfte zehrend gestaltet sich der Alltag. Der Sauerstoffschlauch, sieben Meter lang, verwickelt sich zusammen mit den Monitorkabeln zu immer neuen Stolperfallen in unserer engen Wohnung. Einfach mal so das Kind auf den Arm oder ins Tragetuch nehmen, geht nicht: Immer muss die ganze Kabelschleppe mitgeführt werden. Unser Zweijähriger wuselt dazwischen herum

und fordert – zurecht – sein Recht. Tom, der nicht zuletzt wegen seiner guten Gewichtszunahme entlassen wurde, trinkt mit jeder Woche daheim schlechter und beginnt zudem, fast jede Mahlzeit zu erbrechen; danach ist er zu erschöpft, um nochmals zu trinken, aber auch zu hungrig, um zu schlafen. An Stillen ist bald nicht mehr zu denken.

Über allem schwingt das Damoklesschwert „Shuntverschluss“ am dünnen Fädchen wild hin und her: Die Durchblutung von Toms Lunge ist zwischen erster und zweiter Operation nur durch ein drei Millimeter weites Goretexröhrchen gewährleistet; verschließt es sich, wird Tom unweigerlich ersticken. Der Überwachungsmonitor hupt Tag und Nacht, meist sind es Fehlalarme, aber auch immer wieder echte Sättigungsabfälle, jeder maximiert unsere Todesangst um Tom. Der Sauerstoffkonzentrator heult wie eine Schiffssirene, sobald sich der Schlauch verhakt hat – meine Nerven liegen nach kurzer Zeit blank.

Jedes Verlassen der Wohnung erfordert genaueste Logistik: Wie lange werden wir unterwegs sein, reicht die Sauerstoffflasche, wo kann ich unterwegs das Netzteil des Monitors zum Laden einstecken, Thermoskanne, Milchpulver, Ersatzkleidung mitnehmen ... Einkaufen wird zum schweißtreibenden Wettlauf gegen Erbrechen und Zeit: Ich verlasse die Wohnung nur noch, wenn es unbedingt sein muss.

### Allein gelassen

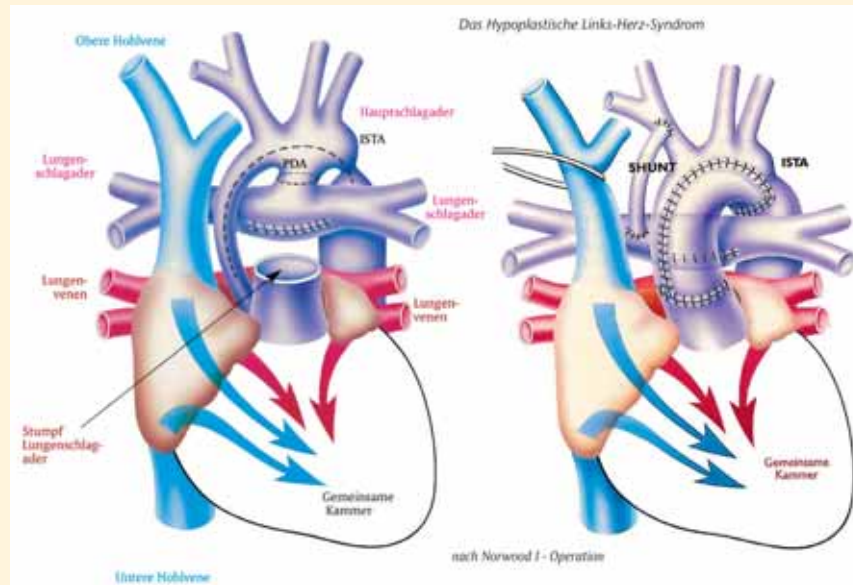
Nicht nur die Kräfte, auch manche professionelle Helfer verlassen uns. Ein Mitarbeiter der Krankenkasse, den ich anflehe, unsere Haushaltshilfe – und somit ein weiteres Paar dringend benötigter Hände – weiter zu bewilligen, erklärt mich statt dessen für unfähig, zwei Kinder zu versorgen und rät mir, Tom doch in die Klinik zu geben, zumal das ein Budget sei, das nicht er verwalten müsse. Die Dame der örtlichen Beratungsstelle, die einen Teil meiner Verzweiflung während der Schwangerschaft aufgefangen hat, rät mir lakonisch am Telefon, doch einfach nicht mehr zu schreien, die Angst abzustellen und endlich Alltag einkehren zu lassen, dann würde das Kindchen schon trinken und schlafen. Sollte ich weiteren Rat benötigen, müsse ich künftig persönlich in der Beratungsstelle erscheinen, wie jede andere Mutter auch.

In manchen Momenten denke ich nur noch an Flucht.

Die Zeit bis zur nächsten Operation dehnt sich ins Unendliche: Der lang ersehnte Termin platzt – in der vorangehenden Herzkatheteruntersuchung wird eine hochgradige Aortenbogenstenose – eine Engstelle der Körperschlagader im Bereich der Mündungsstelle des Ductus arteriosus – entdeckt, die umgehend behandelt werden muss. Doch dann geschieht ein

## Hypoplastisches Linksherz

Bei diesem Herzfehler wird der gesamte Körper- und Lungenkreislauf von der rechten (gemeinsamen oder einer) Kammer versorgt. Die linke Kammer und die Hauptschlagader ist verkümmert und hinter dem Bogen der Aorta besteht zudem eine Engstelle (Isthmus-Stenose = ISTA) (Pfeil vom Text zum Bild). Die Lungenschlagader entspringt aus der gemeinsamen Herzkammer und es existiert die Kurzschlussverbindung zwischen Lungen- und Hauptschlagader = Ductus arteriosus (PDA) - (Pfeil vom Text zum Bild), wodurch der Großteil des Blutes in die Hauptschlagader fließt. Wenn der PDA sich einengt (normal kurz nach der Geburt), bekäme die Aorta aufgrund der Verkümmierung kein Blut mehr und das gesamte Blut würde über die Pulmonalis in die Lunge geführt. Die Operation des HLHS gewährleistet, dass der Körper- und Lungenkreislauf gleichwertig von der gemeinsamen Kammer versorgt wird.



Wunder: Unmittelbar nach dem Eingriff beginnt Tom wie nie zuvor zu trinken und stellt das Erbrechen komplett ein. So schockiert wir über den Rückschlag waren, so erleichtert bin ich jetzt – ganze Berge von Schuld fallen von mir ab und ich kann mir seit langem wieder im Spiegel in die Augen sehen. Im Alter von sieben Monaten erfolgt der zweite von insgesamt drei Operationsschritten zur Kreislauftrennung, den Tom mit Bravour meistert. Kabellos werden wir entlassen und starten endlich in ein fast normales Leben; fast, denn die Angst um dieses wunderbare Kind bleibt.

Mit 13 Monaten lernt Tom robben, mit 16 Monaten krabbeln, mit 22 Monaten laufen. Seine geistige Entwicklung verläuft normal. Seine Gewitztheit und sein Charme öffnen ihm alle Türen, von einer Traumatisierung kann keine Rede sein. Er ist ein piffiges, lebensfrohes, wildes, neugieriges, willensstarkes Kind. Vieles, was wir vom Leben wissen, wissen wir nur durch ihn.

### Bilanz

Es war für uns als Paar, Eltern, Familie eine mitunter sehr schwere Zeit nach diesem 12. Juli 2004. Es gab viele Momente, die wir nur durch den Geleitschutz von außen durchstanden haben. Unser Freundeskreis hat sich verändert. Ich begreife nach und nach, dass der existenzielle Wahnsinn nicht nur uns überfordert hat.

Was mich in den schwersten Momenten gehalten hat und noch heute durch Angst und Not trägt, sind weise wahrhaftige Menschen, die sich und ihre Meinungen zurücknehmen und sagen können: „Ich weiß auch nicht weiter. Aber ich bleibe da und helfe auszuhalten.“

Am meisten haben mich Deutungen und Zuschreibungen ver-

letzt. Laienpsychologisierung, gerade aus dem Munde von Professionellen. Meine Bilanz: Ein schwerkrankes Kind ist schwer krank. Wenn ein Säugling Fütterungsstörungen entwickelt, unruhig ist, viel schreit oder wenig schläft, muss ein Zusammenhang mit der Grunderkrankung angenommen werden, auch wenn sich dieser, wie bei Tom, über Monate nicht aufzeigen lässt. Scheinbar und vordergründig auf der Hand liegende Zusammenhänge – Kind trinkt nicht oder erbricht, weil es den Druck der Eltern spürt; Kind schläft nicht, weil die Eltern am Ende ihrer Kräfte sind und das Familienklima maximal angespannt ist; Kind schreit, weil auch die Eltern nur noch streiten – sind nicht nur unangebracht, sie helfen keinem weiter. Sie schaden nur noch mehr und vor allem sind sie eins: falsch. Wahr sind sie nur im Umkehrschluss.

Ein zweites Fazit: Ein Kind ist nicht per se traumatisiert, nur weil es mehr oder weniger lange Klinikaufenthalte und massive körperliche Eingriffe erlebt hat. Wir sind sicher, dass Tom zu jedem Zeitpunkt wusste, dass er nur durch den maximalen medizinischen Einsatz eine Chance auf ein Weiterleben hatte und das genießt er unübersehbar.

Uns Eltern hätte manch bittere Erfahrung erspart werden können und müssen. Wenn unsere Geschichte dazu beiträgt, anderen Eltern einen ähnlich schwierigen Weg zu erleichtern, sind wir froh.

**Dr. med. Stefanie Weismann ist verheiratet und hat drei Söhne. Kontakt: E-Mail: [s.guenzler@gmx.de](mailto:s.guenzler@gmx.de)**

Der Artikel ist erstmals in der Deutschen Hebammen Zeitschrift (DHZ) in der Ausgabe 5/2007 auf den Seiten 33 bis 36 erschienen. Wir danken für die freundliche Abdruckgenehmigung



# Samuel: Sonnenschein, Witzbold

## partielle Trisomie 9\*

Eben gehe ich ins Wohnzimmer, wo ich mein Kind vor fünf Minuten auf seiner Decke abgelegt hatte. Da liegt er nicht mehr, er liegt zwei Meter weiter unter dem Esstisch auf dem Rücken und grinst. Ich habe noch nie gesehen, dass er sich irgendwie fortbewegt. Ich lege ihn also zurück und beobachte ihn. Mit wichtiger Miene und hochkonzentriert fängt er bedächtig an zu rollen, begleitet von äußerst merkwürdigen Knarz, Uiiiiii, Gurr- und Klicklauten... dann steckt er den Finger in den Mund und schaut mich an. Ich bin stolz auf ihn (und er auf sich!) und werfe ihn vor Freude in die Luft. Er hat wieder etwas Wichtiges gelernt. Heute wird er 8 Monate alt. Es waren sehr bewegte und bewegende Monate.

**E**in Jahr zuvor: Ich habe im Krankenhaus am neuen Wohnort wegen der anstehenden Entbindung meinen neuen Frauenarzt aufgesucht. Dieser rät mir in der 27. Schwangerschaftswoche zu einem Doppler-Sonografie-Ultraschall an der Uniklinik, da ich keine Fruchtwasseruntersuchung machen ließ. Als ich davon höre steigt spontan eine ziemliche Wut hoch, denn meine vorherige Frauenärztin hatte mir nie davon erzählt, dass es bessere Ultraschallgeräte als ihr eigenes gibt. Mehrfach hatte ich ihr mitgeteilt, dass ich zwar der Ansicht sei, man habe kein Recht auf ein perfektes Kind, dass ich aber über mögliche Missbildungen dennoch gerne Bescheid wüsste, sofern man sie ohne invasive Methoden erkennen kann. Auf meine ausdrückliche Frage hätte sie mich aufklären müssen. Beim Schallen an der Uniklinik nun wird sofort deutlich, dass bei meinem Sohn die seitlichen Hirnventrikel\* erweitert sind. Der empfohlenen Plazentabiopsie\* stimme ich beunruhigt zu. Die nächsten Tage und Nächte verbringe ich im Internet und quäle mich durch alle möglichen Ursachen für Ventrikelerweiterungen\* und deren Konsequenzen. Ich bekomme keine eindeutige Antwort, erfahre aber, dass

verschiedene genetische Veränderungen Ursache dafür sein können....ich bin schwer beunruhigt. Dann, kurz darauf, die Biopsie. Ich liege auf dem Untersuchungstisch und mir laufen die Tränen in Strömen herunter. Innerlich stelle ich mich auf das Schlimmste ein. Ich spüre an der Reaktion der Ärzte, dass irgendetwas nicht stimmt, obwohl sie sich munter und freundlich geben. Das Kind hatte sich doch von Anfang an immer zeitgerecht entwickelt...was also sahen sie da???? Sie sagen etwas von einem "flachen Profil"...was bedeutet das??? Die nächsten drei Tage sind die Hölle auf Erden. Mein Bruder reist an und steht mir zur Seite. Die gesamte Großfamilie breitet einen Schutzmantel der Liebe und Fürsorge um mich und bewahrt mich so davor, völlig in Angst zu versinken. Am Freitag soll mir das Ergebnis vom Chef der Pränataldiagnostik telefonisch mitgeteilt werden. Ich sitze dickbäuchig auf meinem Bett, das Kind turnt lebhaft wie immer unbeeindruckt in mir herum und mein Herz rast von 6 Uhr morgens bis 15 nachmittags. Dann ruft er an. Ich höre wie durch Watte seine freundliche, sachliche Stimme "Leider hat sich herausgestellt, dass das Kind etwas äußerst seltenes hat, eine Trisomie 9\*". In mir ist nur noch Leere, ich bin völlig abgestorben. Alle meine Vorstellungen vom Wunschkind zerfallen zu Staub. Das Kind ist mir durch die Diagnose, die kühlen medizinischen Termini plötzlich fremd. Ich empfinde es als Alien. Der Arzt teilt mir noch mit, dass sowohl eine Psychologin als auch eine Ärztin in der Humangenetischen Abteilung der Uniklinik bereit seien, mich sofort zu sehen, er habe das bereits arrangiert. Ich renne heulend aus dem Haus, steige hochschwanger wie ich bin auf mein Rennrad und fahre zum Gespräch, das es nicht besser macht. Gut gemeint, aber verheerend in der Wirkung ist die Aussage der Ärztin "vielleicht sterbe das Kind ja bald". Ihre Prognosen über das Leben des Kindes, sollte es überleben, sind auch nicht im Geringsten ermutigend. Ich höre jedoch, dass es oft „ganz liebe Kinder“ seien.

Wieder daheim beginnen meine persönlichen Recherchen. Mit wenig positiven Resultaten, was das Internet betrifft. Man muss nur mal bei Wikipedia\* unter Trisomie 9 nachschauen, um es massiv mit der Angst zu tun zu bekommen! Ich habe Alpträume von schlimmen Entstellungen...

Besser verläuft das konstruktive Telefonat mit einer betroffenen Mutter. Den Kontakt hatte die Humangenetikerin freundlicherweise hergestellt. Da gibt es also ein 14-jähriges Mädchen und sie lebt noch! Und macht sich ganz gut. Sie spricht nicht, aber auch sie macht Fortschritte. Ich erfahre hier, dass sie nach der Geburt massive Probleme mit dem Essen hatte.

In diesen Tagen damals bin ich dann auch erstmals auf LEONA e.V. (Anschrift siehe Seite 35) und eine australische Homepage gestoßen. Die liebevollen Worte von den ersten Ansprechpartnerinnen bei Leona, die Erfahrungsberichte auf der australischen Trisomie 9-Homepage bringen mich dem lebhaften Kerlchen in mir wieder emotional näher. Innerlich stelle ich mich bei Samuel auf Atem- und Ernährungsprobleme sowie dauernde Infekte ein. Ich mache meinen Frieden mit der Situation und freue mich wieder auf ihn. Ich spreche sehr unbefangen darüber und suche vor allem eins: Kontakte zu anderen Betroffenen. In den nächsten Wochen, informiere ich alle und ich stelle immer wieder fest, was für eine tolle Familie und was für wundervolle Freunde ich habe! Das Kind wächst, es ist aktiv. Der Pränataldiagnostiker

der Uniklinik, bei dem ich nach der Diagnose beschlossen habe zu entbinden, ist sehr zufrieden mit Samuels intrauteriner\* Entwicklung. Am Geburtstermin dem 22. November 2005, macht sich mein kleiner Schatz, preußisch-pünktlich (wie seine Mutter) auf den Weg ins Leben. Mein Mann ist zur natürlichen Geburt aus seiner Heimat USA angereist, wo er seine Arbeitsstelle hat. Sieben Stunden später in den frühen Morgenstunden ist Samuel da. Mein Mann nabelt ihn ab. Ich sehe das Kind an und liebe es heiß und innig. Die Ärzte beruhigen mich, er hat gute Apgarwerte\* und schreit und pieselt... Dennoch nimmt man ihn mir weg. Irgendetwas soll nicht stimmen. Tachykardie\*, nicht 100% befriedigende Sauerstoffsättigung. Ich bin tief traurig, ihn nicht halten zu dürfen. Instinktiv bin ich mir sicher - und nach wie vor davon überzeugt - dass Sam die viele Piekerei, die Tests und das helle Licht schrecklich fand und dass er bei mir sehr schnell zur Ruhe gekommen wäre. Dann wäre uns viel erspart geblieben. Seither hatte er nie wieder so extrem hohe Herzfrequenzen! Ich aber bin trotz meiner Verzweiflung und meinem Mitleid duldsam und schafsgleich, werde genäht und hinter mir kräht mein Kleiner und ich darf nicht zu ihm. Mein Mann steht fast unbeteiligt wirkend daneben. Auch er leidet unter der Ungewissheit. Nur 30 Sekunden darf ich das schreiende Bündel halten, dann rollt man ihn im Bettchen weg. Ich schlafe erschöpft ein. Am nächsten Morgen weiß ich nicht, ob er noch lebt. Heulend hocke ich da und traue mich nicht, zu fragen. Eine Schwester arrangiert daraufhin einen Besuch auf der Neugeborenenintensivstation. Warum haben die mich nicht automatisch informiert, dass er ok ist? Und da liegt er nun, mein kleines Dickerchen. Rosig, friedlich und mit einem putzigen Gesichtchen. Er haut mich völlig um. Die Schwestern haben leider nicht auf mich gewartet und ihm schon ein Fläschchen gegeben. Er wird die Brust nie mehr akzeptieren, aber immerhin: er trinkt gut und ganz allein! Meine Befürchtungen, er bräuchte Beatmung und eine Magensonde haben sich nicht bewahrheitet. Es ist wie Weihnachten. Ich

„ Ich liege auf dem Untersuchungstisch und mir laufen die Tränen in Strömen heraus “

bin unendlich glücklich, meinen kleinen Samuel füttern zu können.

Die nächsten Wochen sind wahnsinnig anstrengend für mich und meinen Sohn, der zur Beobachtung weiter im Krankenhaus bleibt. Sam ist ein Kämpfer. Der Leistenbruch wird operiert, die Schwestern und Ärzte dort sind wunderbar. Samuels etwas zu kleiner Kopf beunruhigt mich immer wieder (er hatte bei der Geburt 32 cm KU bei 50 cm Körpergröße), sodass ich andauernd den Umfang kontrolliere. Mein Fehler war gewesen, dass ich dazu die Ärzte nicht befragt, sondern im Internet recherchiert hatte – wieder mit verheerendem Resultat. Ich kann nur jedem raten, das Internet bei medizinischen Fragen mit Vorsicht zu genießen. Ich hatte da irgendwas über gar

nicht mehr wachsende Köpfe und eine daraus resultierende extrem kurze Lebensspanne gelesen und habe Höllenqualen gelitten bei dem Gedanken, dass Samuel u.U. das Gleiche hat. Nachgeburt-

lich hatte Samuel eine längere Zeit einen PDA\*, der keine Therapie erforderte. Der angeborene Herzfehler ASD II\* wurde bislang noch nicht operiert, da er größtmäßig offenbar abnimmt.

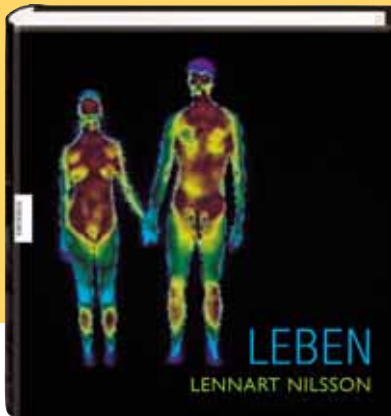
Der Chefarzt der Neugeborenen-Intensivstation führt kurz vor dem Entlassungstermin ein diesbezüglich entlastendes Entlassungsgespräch. Was er außerdem sagt, ist unglaublich nett und menschlich. Er erzählt mir, wie sehr die Krankenschwestern „ihren Narren an Sam gefressen“ hatten, er erzählt mir von den großen Stärken meines Sohnes, seiner Verschmustheit und seiner Neugier und er gibt mir als Rat nur mit, ihn zu lieben und anzunehmen. Wir bekommen den Monitor für die nächtliche Überwachung der Sättigungswerte und sind nach vier Wochen Krankenhaus daheim.

Seither ist kein Tag vergangen, an dem ich mich nicht aus vollem Herzen über das Lebenswerte, unkomplizierte Kerlchen amüsiert und gefreut hätte. Ich will mit meinem Sohn nicht angeben, ich will nur denen Mut machen, die vor der Entscheidung stehen, ob sie ein besonderes Kind behalten oder die Schwangerschaft beenden. Die Angst, er könne sterben, wird bei ihm nie ganz aufhören. Sie ist latent immer da und lässt mich alles sehr bewusst erleben.

Seit einigen Wochen arbeite ich wieder und mit Oma und Opa kommt er prächtig klar. Wenn diese im Sommer in ihrer Wahlheimat Griechenland weilen, ist Samuel bei seiner Tagesmutter. Dieses Kind hat mich so vieles gelehrt und wir sind ein tolles Team.

Abdruck mit freundlicher Genehmigung von Leona e.V.





### Leben

Lennart Nilsson  
Spektakuläre Reise ins Innere des Körpers. Fotos aus dem Bildband finden Sie auf der Titelseite sowie auf S. 19, 21 und 25. Lennart Nilsson erregte 1965 mit der Aufnahme eines lebenden Embryos Aufsehen. Nilssons Bildokumentation über die Entwicklung des Lebens im Mutterleib, „Ein Kind entsteht“ wurde zum Bestseller. Heute gilt Lennart Nilsson vom Karolinska Institut in Stockholm als bedeutendster Wissenschaftsfotograf weltweit. Knesebeck Verlag München  
www.knesebeck-verlag.de  
ISBN 3-89660-340-X € 39,95

### Zwischen Hoffen und Bangen

Andrea Strachota  
Mabuse Verlag  
ISBN 3-938304 € 19,80

### „Schwangerschaftsberatung nach § 218“

Kostenlose Informationen zur Schwangerschaft bzw. zum Schwangerschaftsabbruch. Bundesministerium für Familie, Senioren, Frauen und Jugend in Berlin. Bestelladresse: Publikationsversand der Bundesregierung Rostock, Tel. 01888-80 80 800 oder publikationen@bundesregierung.de oder als download unter www.bmfsfj.de/RedaktionBMFS-FJ/Broschuerenstelle/Pdf

### Informationen zur Pränataldiagnostik (inkl. Beratungsstellen)

Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung. Forum Sexualaufklärung und Familienplanung  
www.sexualaufklaerung.de  
e-mail: sexualaufklaerung@bzga.de  
Tel. 0221/8992-0

# Literatur-tipp

## für Verwaiste Eltern:

### Gute Hoffnung - jähés Ende

Hannah Lothrop  
Kösel Verlag  
ISBN 3-466-34389-5 € 19,95

### „Nur ein Hauch von Leben“

Barbara Künzel-Riebel, Gottfried Lutz  
Verlag Ernst Kaufmann  
ISBN 3-7806-0951-7 € 15,95

## für Berater, Fachpersonal:

### „Pädiatrische Kardiologie“ 2. Auflage

Jürgen Apitz (Herausgeber)  
Steinkopff-Verlag,  
ISBN 3-7985-1036-9 € 174,-



### „Herzoperierte Kinder und Jugendliche“

A.A. Schmaltz, H. Singer  
(Herausgeber)  
Wissenschaftliche Verlagsgesellschaft mbH, Stuttgart  
ISBN 3-8047-1251-7, € 75,70

## Genetik, Reproduktionsmedizin:

### Herzfehler und Genetik

genetische Grundlagen zahlreicher Syndrome, die mit angeborenen Herzfehlern kombiniert sind. Schwerpunkte sind Herz- und Gefäßfehler, hämodynamische Defekte, Kardiomyopathien usw. Gerhard Schumacher/Ursula Sauer in englischer und deutscher Sprache.  
Wissenschaftliche Verlagsges.  
ISBN 3-8047-1635-0 € 90,-

Preisangaben ohne Gewähr.  
Wir weisen darauf hin, dass es zahlreiche weitere Fach- und Elternbücher zu den Themenbereichen gibt. Diese Buchempfehlungen dienen lediglich als Anregung.

# Kontakte

[www.corience.org](http://www.corience.org)  
europäische Informationsplattform für  
angeborene Herzfehler  
[www.hlhs.de](http://www.hlhs.de)  
Elternforum hypoplastisches  
Linksherzsyndrom

## 1. Vorgeburtliche Beratung:

**Cara e.V. Beratungsstelle zur  
vorgeburtlichen Diagnostik**  
Domsheide 2  
28199 Bremen  
Tel. 0421-59 11 54  
[www.cara-beratungsstelle.de](http://www.cara-beratungsstelle.de)

**PUA Beratungsstelle zur vorge-  
burtlichen Untersuchung**  
Heilbronner Str. 180  
70191 Stuttgart  
Tel. 0711-1656 341  
[www.diakonie-wuerttemberg.de](http://www.diakonie-wuerttemberg.de)

## 2. Fragen zu Behinderung:

**BAG Selbsthilfe-Bundesarbeits-  
gemeinschaft Selbsthilfe e.V.**  
Kirchfeldstr. 149  
40215 Düsseldorf  
Tel. 0211-31 00 60  
[www.bag-selbsthilfe.de](http://www.bag-selbsthilfe.de)

**Bundesverband für Körper- und  
Mehrfachbehinderte e.V.**  
Brehmstr. 5-7  
40239 Düsseldorf  
Tel. 0211-640 04 0  
[www.bvkm.de](http://www.bvkm.de)

**Kindernetzwerk e.V. (kranke und  
behinderte Kinder)**  
Hanauer Str. 15  
63739 Aschaffenburg  
Tel. 06021-12030 oder 0180 521 37 37  
[www.kindernetzwerk.de](http://www.kindernetzwerk.de)

## 3. Syndrome in Verbindung mit ange- borenen Herzfehlern:

**Leona e.V. (Verein für Eltern  
chromosomal geschädigter  
Kinder)**  
c/o Birgit Binneböfel  
Kreihnbrink 31  
30900 Wedemark  
Telefon: 0 51 30 / 37 49 92  
[www.leona-ev.de](http://www.leona-ev.de)

**Di George Syndrom**  
[www.kids-22q11.de](http://www.kids-22q11.de)

**Marfan Syndrom**  
[www.marfan.de](http://www.marfan.de)

**Turner-Syndrom (Noonan-  
Syndrom)**  
[www.turner-syndrom.de](http://www.turner-syndrom.de)

**Williams-Beuren-Syndrom**  
[www.w-b-s.de](http://www.w-b-s.de)

**Down Syndrom:**  
a) Arbeitskreis Down Syndrom  
Gadderbaumer Straße 28  
33602 Bielefeld  
Tel. 0521 / 44 29 98  
[www.down-syndrom.org](http://www.down-syndrom.org)

b) Arbeitskreis  
**DOWN-Syndrom e. V.**  
Am Schäferhof 27  
27308 Kirchlinteln  
Tel. 04236 94101  
[www.Down-Syndrom.de](http://www.Down-Syndrom.de)

c) **Deutsches Down  
Syndrom InfoCenter**  
Hammerhöhe 3  
91207 Lauf a.d. Pegnitz  
Tel. 09123-98 21 21  
[www.ds-infocenter.de](http://www.ds-infocenter.de)

## 4. Verwaiste Eltern/ Schwangerschaftsabbruch/ Fehlgeburt:

**Bundesverband Verwaiste  
Eltern Hamburg e.V.**  
Bogenstraße 26  
20144 Hamburg  
Tel.: 040 / 45 000 914  
[www.verwaiste-eltern.de](http://www.verwaiste-eltern.de)

**Initiative Regenbogen Glücklose  
Schwangerschaft e.V.**  
Westring 100  
33378 Rheda-Wiedenbrück  
[www.initiative-regenbogen.de](http://www.initiative-regenbogen.de)

**Rahel e.V.**  
Hilfe für Frauen nach  
Schwangerschaftsabbruch  
Wormser Str. 3  
76287 Rheinstetten  
Tel. 07242-95 37 80  
[www.rahel-ev.de](http://www.rahel-ev.de)

## 5. Fachgesellschaften:

**Deutsche Gesellschaft für  
Gynäkologie und Geburtshilfe e.V.**  
Geschäftsstelle : Robert-Koch-Platz 7  
10115 Berlin  
Tel 030-514 8833  
[www.dggg.de](http://www.dggg.de)

**Deutsche Gesellschaft  
Pädiatrische Kardiologie (DGPK)**  
Geschäftsstelle : Achenbachstr. 43  
40237 Düsseldorf  
Tel: 0211-602 6655  
[www.kinderkardiologie.org](http://www.kinderkardiologie.org)

**Deutsche Gesellschaft für  
Humangenetik e.V.**  
Inselkammerstr. 5  
82008 München  
Tel. 089- 61 45 69 59  
[www.gfhev.de](http://www.gfhev.de)



# der Bundesverband

## Liste der Mitglieder des BVHK

- Austausch
- Unterstützung
- Information



### Herz-Kinder-Hilfe Hamburg e. V.

c/o Inge Heyde  
 Wolsteinkamp 63  
 22607 Hamburg  
 Tel. 040 / 82 29 38 81  
 i.heyde@herz-kinder-hilfe.de  
 www.herz-kinder-hilfe.de



### KINDER herz HILFE

#### Kinder-Herz-Hilfe Schleswig-Holstein e.V.

c/o Universitäts-Kinderklinik  
 (Stephanie Nischik)  
 Klinik für Kinderkardiologie  
 Schwanenweg 20  
 24105 Kiel  
 Tel. 0174-74 70 276  
 gemeinde@dreiainigkeit-kiel.de  
 www.kinderherzhilfe.de



### Aktion Kinderherz e. V., Düsseldorf

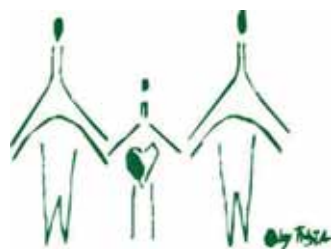
c/o Gabriele Mittelstaedt  
 Rudolf-Lensing-Ring 21  
 40670 Meerbusch  
 Tel. 02159-50151  
 info@aktionkinderherz.de  
 www.aktionkinderherz.de



**Kohki** – Verein für Familien herzkranker Kinder und Jugendlicher Rhein-Main-Pfalz

### KohKi, Kontaktgruppe

c/o Sigrid Schröder,  
 Poppelreuterstr. 2,  
 55131 Mainz,  
 Tel. 06131-984002,  
 e-mail: vorstand@kohki.de  
 www.kohki.de



### Elterninitiative herzkranker Kinder, Köln e.V.

c/o Maria Hövel  
 An den Buchen 23  
 51061 Köln  
 Tel. 0221-6001959  
 elterninitiative@herz-kinder.de  
 www.herz-kinder.de



### Herzkrankes Kind Aachen e. V.

Pauwelsstr. 19  
 52074 Aachen  
 Tel.: 0241-9632155  
 verein@herzkrankeskindaachen.de  
 www.herzkrankeskindaachen.de



### Herzkrankes Kind Homburg/Saar e.V.

c/o Inge Senger  
 Albert-Schweitzer-Str. 44  
 48149 Münster  
 Tel./Fax : 0251-98155-300  
 info@herzkrankes-kind-muenster.de  
 www.herzkrankes-kind-muenster.de



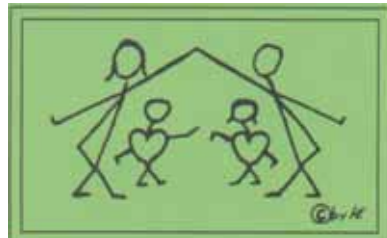
### Herzkrankes Kind Homburg/Saar e.V.

c/o Monika Funk  
 Überhofer Straße 37  
 66292 Riegelsberg  
 Tel. 06806 / 3430  
 info@herzkrankes-kind-homburg.de  
 www.herzkrankes-kind-homburg.de



**Kinderherzen heilen e.V. - Eltern herzkranker Kinder - Gießen**

c/o Michael Hauk  
Am Söderpfad 2a  
61169 Friedberg  
Tel. 0 60 31-77 01 63  
kontakt@kinderherzen-heilen.de  
www.kinderherzen-heilen.de



**Elterninitiative herzkranker Kinder, Dortmund/ Kreis Unna e.V.**

c/o Mechthild Fofara  
Vorhölderstr. 63  
44267 Dortmund  
Tel. 02304/89540  
fofara@t-online.de

**Fördermitglied im BVHK Herzpflaster Coesfeld / Bunter Kreis Münsterland e.V.**

c/o Frau Eßling  
Ritterstr. 7  
48653 Coesfeld  
Tel. 02541-89 15 00  
e-mail: info@bunter-kreis-muensterland.de  
www.bunter-kreis-muensterland.de



**Ulmer Herzkinder e. V.**

c/o Joachim Eifert  
Bachmayerstraße 21  
89081 Ulm  
Tel. 0731-69343  
info@ulmer-herzkinder.de  
www.ulmer-herzkinder.de



**Herzklopfen Elterninitiative Herzkranke Kinder Südbaden e.V.**

c/o Sabine Schiemenz  
Dinkelbergstr. 25a  
79540 Lörrach  
Tel. 07621-9157345  
e-mail: info@herzklopfen-ev.de  
www.herzklopfen-ev.de



**Herzkinder Unterland e. V.**

c/o Wolfgang Feuchter  
Oscar-Paret-Str. 30  
71691 Freiberg  
Tel. 07141-76484  
vorstand@herzkinder-unterland.de  
www.herzkinder-unterland.de



**Elterninitiative Herzkranker Kinder e. V., Tübingen, (ELHKE)**

c/o Anneliese Andler  
Albert-Schweitzer-Straße 12  
72810 Gomaringen  
Tel. 07072-3708  
info@elhke.de  
www.elhke.de



**Herzkinder OstFriesland e. V.**

c/o Johann Buss  
Bakenweg 6  
26506 Norddeich  
Telefon: 04931-8949  
johann.buss@herzkinder-ostfriesland.de  
www.herzkinder-ostfriesland.de



**Elterninitiative herzkranker Kinder und Jugendlicher Bonn e.V.**

c/o Peter Jürgens  
Loeschckestr. 21  
53129 Bonn  
Tel. 02225-5560  
herzkinder-bonn@netcologne.de  
www.herzkinder.bnet.de

# Glossar

|                                     |  |                               |   |
|-------------------------------------|--|-------------------------------|---|
| Apgar                               | Bewertungsindex zur Gesundheitsprüfung bei Neugeborenen u.a. Herzfrequenz  | Down Syndrom                  | auch Trisomie 21; geht häufig mit einem angeborenen Herzfehler einher (s. Artikel S. 20)  |
| Alphafetoprotein AFP                | Eiweiß, das vom ungeborenen Kind in verschiedenen Organen gebildet und ins Fruchtwasser ausgeschieden wird                                 | Ductus arteriosus Botalli     | natürliche Gefäßverbindung zwischen Aorta und Lungenschlagader beim ungeborenen Kind, die sich normalerweise innerhalb von Stunden bzw. wenigen Tagen nach Geburt verschließt |
| Amniozytense                        | Fruchtwasseruntersuchung durch Punktion der Fruchtblase  | Dysmorphiezeichen             | Veränderung der Gestalt von Organen   |
| Anomalie                            | Abweichung   | Dyskranie                     | veränderte Schädelform  |
| Antikoagulation                     | Hemmung der Blutgerinnung (durch Medikamente)  | Dysplasie                     | Fehl- / Unterentwicklung  |
| Aorta                               | Hauptschlagader, von der linken Herzhälfte abgehend  | Echokardiographie             | Ultraschalluntersuchung des Herzens   |
| Aortenisthmusstenose/               | Verengung der Aorta am Übergang vom Aortenbogen zur absteigenden Aorta   | Embryo                        | Lebewesen in der frühen Form der Entwicklung (ungeborene Leibesfrucht)  |
| ISTA                                | Fehlen oder die Nichtanlage eines Organes  | Epikanthus                    | Lidfehlbildungen  |
| Aplasie                             | unregelmäßige Herzschlagfolge, Herzrhythmusstörung   | Eugenik                       | historische Bezeichnung für die Anwendung der Erkenntnisse der Humangenetik auf Bevölkerungen   |
| Arrhythmie                          | Loch in der Vorhof-Scheidewand   | Fallotsche Tetralogie         | angeborener Herzfehler mit vier anatomischen Abweichungen   |
| ASD, Atrium-Septum-Defekt           | Atrium Herzvorhof  | fetal                         | das ungeborene Kind betreffend  |
| Atrium                              | Fehlen der natürlichen Mündung/Öffnung   | Fetus, Fötus                  | ungeborenes Kind ab ca. 50. Tag der Schwangerschaft   |
| Atresie                             | nicht-geschlechtsgebunden  | FISH-analyse                  | Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung  |
| Autosomal                           | Klappen/Kanal zwischen Vorhöfen und Klappen/-kanal   | Foramen ovale                 | Öffnung in der Vorhofscheidewand beim Feten, schließt sich gewöhnlich spontan nach der Geburt   |
| AV(Atrioventrikular)-klappen/-kanal | zu niedrige Herzfrequenz   | Genese                        | Krankheitsgeschichte  |
| Bradykardie                         | Gewebeentnahme aus der Gebärmutter, aus dem sich die Plazenta entwickelt   | Gestationsalter               | Dauer der Schwangerschaft in Wochen   |
| Chorionzotten-Biopsie               | Träger der Erbinformation in jeder Körperzelle   | hämodynamisch                 | Einfluss auf Herz-Kreislauf-Funktionen  |
| Chromosomen                         | Abweichung, Veränderung  | Hydrops fetalis               | Flüssigkeitsansammlung  |
| Chromosomenaberration               | Mikroskopische Untersuchung, dient zur Feststellung schwerer vererbbarer Krankheiten   | hypertrophische               | Resultat einer Störung der Kontraktion der Kardiomyopathie  |
| Chromosomenanalyse                  | (auch Chromosomenstörungen oder -anomalien) überzählige und fehlende Chromosomen oder Chromosomenteile                                     | Kardiomyopathie               | Muskelfilamente der Kardiocyten   |
| Chromosomenabweichung               | CTG Cardiotokograph: Herzton-Wehenschreiber  | Hypo-/ Aplasie                | Fehlen der Thymusdrüse  |
| CTG                                 | DEGUM Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin   | des Thymus                    | Fehlen der Thymusdrüse  |
| DEGUM                               | eine verminderte Funktion oder Leistung wird nicht mehr ausgeglichen   | Hypoplastisches               | unterentwickelte linke Herzkammer   |
| Dekomensation                       | Mutation im Erbgut: Verlust oder das Fehlen von einem oder mehreren DNA-Bausteinen   | Linksherzsyndrom              |   |
| Deletion                            | Herzglykosid (Herzmedikament)  | Hypotonie                     | niedriger Blutdruck bzw. niedrige Spannung/Druck z.B. im Muskel   |
| Digoxin                             | medizinisch-diagnostische Analyse des Genmaterials zur Klärung bereits bestehender Krankheiten oder einer vererbten Anlage von Krankheiten | Informed consent              | informierte und selbstbestimmte Einwilligung zur weiterführenden Diagnostik   |
| DNA Analyse                         | zur Darstellung von Blutfluss im Herzen und Blutgefäßen und Flussgeschwindigkeit   | Insuffizienz                  | ungenügende Leistung/ Funktion  |
| Doppler Ultraschall                 | DORV: Ursprung der beiden großen Arterien aus der rechten Kammer   | Intervention                  | Eingriff  |
| Double Outlet Right Ventricle       |  | intraamniotisch               | per Injektion   |
|                                     |  | in-utero/ intrauterin         | im Mutterleib   |
|                                     |  | Invasive Therapie/ Diagnostik | in die Körperoberfläche eindringend (z.B. Katheter)   |
|                                     |  | Iriskolobome                  | Spaltbildung der Regenbogenhaut am Auge - Katzenauge  |
|                                     |  | ISTA                          | Aortenisthmusstenose, Verengung der Aorta am Übergang vom Aortenbogen zur absteigenden Aorta  |
|                                     |  | Kalzifizierung                | Ablagerungen in Gefäßen   |

|                                  |  |                              |  |
|----------------------------------|--|------------------------------|--|
| Kardial                          | das Herz betreffend, vom Herz ausgehend  | Singulärer Ventrikel         | Herzfehler mit nur einer funktionsfähigen Kammer   |
| Kardio-vaskulär                  | Herz und Blutgefäße betreffend   | Sinusrhythmus                | normale Herzschlagfolge  |
| Karotyp                          | bestimmte Anzahl und Form der im Zellkern vorhandenen Chromosomen  | Somatisch                    | den Körper betreffend oder zum Körper gehörig  |
| Katarakt                         | Trübung der Augenlinse   | Sonographie                  | Ultraschalluntersuchung  |
| kongenital                       | angeboren  | Stenose                      | Einengung, Verengung   |
| konfluent                        | zusammenfließend   | Strabismus                   | Schielen   |
| Lymphödem                        | sicht- und tastbare Flüssigkeitsansammlung in den Zellzwischenräumen   | supra- und subvalvulär       | oberhalb der Klappe  |
| Mandrin                          | Führungsstab für weiche Katheter, nach Einführung wird der Stab wieder entfernt  | supraventrikulär             | oberhalb der Kammer  |
| Mikrodeletion                    | Chromosomendefekt, bei dem ein Teil bis hin zum ganzen Chromosom fehlt   | Syndrom                      | Krankheitsbild, gekennzeichnet durch kombinierte Erscheinungsformen (z.B. Down Syndrom)  |
| Mikrozephalie                    | abnormale Kleinheit des Kopfes   | Tachyarrhythmie              | Vorhofflattern   |
| Mitralklappe                     | zweizipflige Segelklappe zwischen linkem Herzvorhof und linker Kammer  | Tachykardie                  | „Herzrasen“, zu hohe Herzfrequenz  |
| monogen                          | aus einer einmaligen Ursache entstanden (nur durch ein Gen bestimmt)   | Thymus                       | Organ des Lymphsystems   |
| Mortalität                       | Todeshäufigkeit  | Tissue engineering           | Gewebezüchtung / Stammzelltherapie: aus embryonalen und/oder adulten Stammzellen, beispielsweise zur Herzklappenrekonstruktion |
| multifaktoriell                  | mehrere Ursachen   | Transösophageal              | Schluckkecho = Untersuchung per Endoskop durch die Speiseröhre   |
| Muskelhypotonie                  | herabgesetzte Muskelspannung (s. Hypotonie)  | Transposition                | fehlerhafter Abgang der Hauptschlagader und der großen Gefäße (TGA)  |
| Mutation                         | dauerhafte Veränderung des Erbguts   | Triple Test                  | kann z.B. die Wahrscheinlichkeit für das Down-Syndrom mit einer Zuverlässigkeit von 60-65 % angeben                            |
| Neonatologe                      | Kinderarzt, der besonders Neugeborene behandelt  | Trisomie (z.B. 18, 21)       | dreifaches Vorkommen eines Chromosoms; die Zahl bezeichnet das betroffene Chromosom  |
| Obstruktion                      | Verschluss, Verstopfung, Verlegung eines Hohlorgans,   | Translokation                | Umlagerung eines Bruchstücks eines Chromosoms an ein anderes Chromosom.  |
| PDA                              | Ductus Botalli (persistierender) s. Ductus   | Thrombo-Embolie              | Verschluss eines Blutgefäßes durch Einschweben eines Blutgerinnsels  |
| Perinatal                        | Zeit um die Geburt (28. SSW bis 7. Lebenstag)  | Truncus arteriosus           | einzelnes, aus dem Herz entspringendes Gefäß, das im weiteren Verlauf in Lungen- und Körperschlagader zweigt                   |
| Physiologie                      | Lehre von den normalen Lebensvorgängen, insbes. physikalische Funktionen des Organismus  | uterin                       | Ultraschall Screening routinemäßige Untersuchung im Rahmen der Schwangerschaftsvorsorge  |
| Plazenta                         | Mutterkuchen   | uteroplazentare              | den Uterus (die Gebärmutter) betreffend  |
| Postnatal                        | nach der Geburt  | Insuffizienz                 | ungenügende Funktion des Mutterkuchens   |
| Pränataldiagnostik (PD)          | vorgeburtliche Untersuchung  | Vaskulär                     | den Blutkreislauf betreffend   |
| Präeklampsie                     | Erkrankung, die in der Schwangerschaft entsteht; die Schwangere entwickelt Bluthochdruck und scheidet über den Harn zu viel Eiweiß aus               | Ventrikel                    | Kammer: z.B. Herzkammer, Gehirnkammer  |
| Präimplantationsdiagnostik (PID) | Embryo wird eine Zelle zur genetischen Untersuchung entnommen. Falls kein genetischer Defekt vorliegt, wird der Embryo in die Gebärmutter eingesetzt | Vitium (Cordis)              | Krankheit (des Herzen)   |
| Progression; progredient         | fortschreiten; fortschreitend  | Volumenbelastung             | „Überflutung“ der Herzkammer mit Blut  |
| Prolaps                          | Vorfall, Hervortreten von Gewebe oder Organen  | VSD, Ventrikel-Septum-Defekt | Loch in der Herzscheidewand  |
| Prostaglandin                    | hormonähnlich wirkende biochemische Verbindung   | Wikipedia                    | freie Enzyklopädie   |
| Ptoisis                          | Herabhängen des Oberlids   |                              |  |
| Pulmonal                         | zur Lunge gehörend   |                              |  |
| Pulmonalarterie, Pulmonalis      | Lungenschlagader   |                              |  |
| Retardierung                     | Entwicklungsverzögerung  |                              |  |
| Shunt                            | Kurzschlussverbindung zwischen normalerweise nicht verbundenen Bereichen   |                              |  |

Gefördert durch:



Bundesministerium  
für Gesundheit

aufgrund eines Beschlusses  
des Deutschen Bundestages