

Vortrag Prof. Thomas Paul am 11.01.2021 ARVC-Selbsthilfe e.V. - Fragen

1. Fragen zur Diagnose

a) MRT

Gibt es in Deutschland Übungsprogramme, um das Kind an das MRT zu gewöhnen (statt Sedierung)?

Nein, die Konzepte, die es in den USA gibt, sind in Deutschland nicht üblich.

Was bedeutet late Enhancement im Zusammenhang mit der Erkrankung?

Nach Kontrastmittelgabe beim MRT kann eine späte Kontrastmittelanreicherung (sogenanntes „late gadolinium enhancement“ – LGE oder „late enhancement“) in einem sehr frühen Erkrankungsstadium Veränderungen am Herzmuskel zeigen.

Wie hält man es bei Kindern mit dem Kontrastmittel?

Auch bei Kindern wird Gadolinium als Kontrastmittel verwendet, um durch eine Kontrastmittelanreicherung (s.o.) möglichst früh Veränderungen am Herzmuskel feststellen zu können. Die Kontrastmittelgabe wird als unproblematisch angesehen.

Werden MRTs auch bei Säuglingen und Kleinkindern eingesetzt?

Je nach Fragestellung ggf. auch bei Neugeborenen/Säugling. Wegen des Krankheitsausbruchs bei ARVC, der extrem selten vor dem 10. LJ einsetzt, bei ARVC sehr selten. An der UMG gibt es dazu eine eigene Arbeitsgruppe.

b) PET-CT / PET-MRT

An der Uni Essen wird bei Erwachsenen auch ein PET-MRT durchgeführt. Wird dies auch bei Kindern eingesetzt?

Nein. Gehört nicht zur Routinediagnostik von ARVC, sondern eher zur Abgrenzung von anderen Erkrankungen wie Myokarditis (Herzmuskelentzündung).

c) Eventrecorder

Setzen Sie bei Kindern und Jugendlichen auch Eventrekorder zur Rhythmusdiagnostik ein?

Sinnvoll bei verschiedenen Erkrankungen, insbesondere wenn durch Untersuchungen Symptome nicht abgeklärt werden können (z.B. bei unklaren Synkopen, Bewusstseinsverlust). Wenn ARVC bereits diagnostiziert ist oder eine Mutation vorliegt ist der Eventrecorder aus Sicht von Prof. Paul nicht sinnvoll, in der Regel ist dann die Indikation für einen ICD gegeben.

Welche Diagnosen haben Patienten dann häufig bei Synkopen, wenn es nicht ARVC ist?

Differentialdiagnosen umfassen: Ionenkanalerkrankungen, andere Formen der Kardiomyopathien, Kreislaufdysregulation, zerebrale Krampfleiden (z.B. Epilepsie)

d) EKG

Wenn man anstatt eines kompletten Linksschenkelblocks die Diagnose kompletter Rechtsschenkelblock erhält? Kommt das oft vor? Hat dies andere Auswirkungen?

Ein Linksschenkelblock ist im Kindesalter sehr ungewöhnlich und nicht für die ARVC typisch.

e) Langzeit-EKG

Ist ein Langzeit-EKG bei Kindern sinnvoll?

Ja, es gibt dazu keine Alternativen. Langzeit-EKG allerdings nur möglich, wenn das Kind mitmacht.

f) Genetik

Genetische Untersuchung von Kindern

Ab ca. 3 Jahren, wenn in der Familie eine ARVC-Mutation vorliegt. Entscheidend ist allerdings, was machen dann die Eltern mit einem positiven Ergebnis.

Ab 10-12 Jahre immer sinnvoll, wenn in der Familie ARVC oder bei dem Kind Symptome vorliegen.

Gibt es Unterschiede zwischen den bekannten Genvariationen in Bezug auf frühen, schweren Ausbruch der Krankheit?

Doppelmutationen können unter Umständen zu einem schwereren Krankheitsverlauf führen. Auch bei bestimmten einzelnen Genvarianten sind schwerere Verläufe bekannt. Das kann aber im Einzelfall vom Durchschnitt sehr abweichen, so dass keine allgemeingültigen Empfehlungen bei einer bestimmten Genmutation gegeben werden können.

Sollten andere Empfehlungen gelten für Patienten mit zwei pathogenen (krankheitsauslösenden) Genvarianten?

Bei zwei Mutationen ist die Wahrscheinlichkeit eines schwereren Verlaufs höher, daher wird in diesem Fall etwas häufiger zur Implantation eines ICD geraten. Ist aber individuell, je nach Familiengeschichte.

Wie hoch ist die Wahrscheinlichkeit, dass man bei einem Verstorbenen mit einem Gentest eine ARVC nachweisen kann?

Das hängt von der individuellen Konstellation ab. Hat tatsächlich eine ARVC bei der Obduktion vorgelegen? Dann liegt die Wahrscheinlichkeit bei ca. 50-60%.

Wie wird bei Varianten unklarer Signifikanz (VUS) vorgegangen?

Die Genetik ist nur ein Aspekt bei der Diagnosestellung. Prof. Paul verweist hier auf die Task Force Kriterien.

Wenn die Erkrankung in der Familie vorwiegend linksventrikulär auftrat, ist dann davon auszugehen, dass sich dies bei einem Kind mit der gleichen Mutation ähnlich manifestiert?

Hierzu liegen noch nicht ausreichende Informationen vor. Die Wahrscheinlichkeit ist sicherlich beträchtlich.

g) Provokationstests

Welchen Wert hat ein Katecholamin-Provokationstests (nicht-invasiv, eine Art medikamentöses Belastungs-EKG) als Diagnostik-Werkzeug und welche Risiken gibt es?

Der Test hilft tatsächlich, wenn ventrikulären Arrhythmien auftreten. Es besteht das Risiko des Auftretens von lebensbedrohlichen Herzrhythmusstörungen.

2. Fragen zur Betreuung/zum Follow-up von Kindern und Jugendlichen

Regelmäßige Checks: ab welchem Alter, welche, wie oft? Bei einer bekannten Mutation in der Familie - wann würde man ein Kind ohne auffällige Symptome das erste Mal untersuchen/ein MRT veranlassen?

- ab ca. 10 – 12 Jahren (abhängig davon, ob es schon Probleme/Symptome gibt)
- 1x jährlich
- EKG, Langzeit-EKG, Belastungs-EKG, Echo jährlich
- MRT alle 3 – 5 Jahre (nicht jedes Mal)

Frequenz der Untersuchungen?

Das hängt es von der Familiengeschichte ab. Die Untersuchungsfrequenz muss immer individuell festgelegt werden. Richtschnur s.o.

Wie kann man das Kind zur Kooperation bewegen?

Es gibt kein Universalrezept. Die Kooperation des Kindes muss in guter Zusammenarbeit von Kinderkardiologe und Eltern ganz individuell versucht werden.

Wenn man sich in Göttingen untersuchen lässt - kann man mit einem festen Ansprechpartner über viele Jahre rechnen oder ändert sich dies regelmäßig? Wie gehen Sie an Ihrer Uniklinik mit dem Problem um, dass die Patienten gerne über längere Zeit durch den gleichen Arzt behandelt werden wollen, die Ärzte an der Uniklinik aber häufig wechseln?

Die Problematik wechselnder Ärzte ist bekannt. Die Krankheitsgeschichten sind viel zu komplex, als dass man sich kurzfristig in die Akten einlesen könnte. Das UKG hat das so gelöst, dass die behandelnden Oberärzte an einem festen Wochentag Untersuchungstermine anbieten; alle stehen in Kontakt mit Prof. Paul. Der Patient kann sich daher explizit beim Arzt seiner Wahl einen Termin geben lassen. Unerfahrene Assistenzärzte werden in der Ambulanz gar nicht eingesetzt, höchstens Assistenzärzte im letzten Ausbildungsjahr.

Wie lang darf der letzte Check zurückliegen um von „klinisch unauffällig“ bei Kindern zu sprechen? Muss dafür jedes Mal ein MRT gemacht werden?

Das hängt von der individuellen Konstellation und vom Alter des Kindes ab.

Welche Vorteile gibt es, Kinder in der Kinderkardiologie vorzustellen, da sich ja auch die „normalen“ ARVC-Spezialisten mit Besonderheiten wie der Epsilon-Welle auskennen?

Dies ist die Entscheidung der Eltern. Als Kinderkardiologe plädiere ich dafür, daß die Kinder von einem spezialisierten Kinderkardiologen betreut werden.

3. Fragen zur Therapie von Kindern und Jugendlichen

a) Medikamente

Behandlung mit Betablockern

In Göttingen werden bei jungen ARVC-Patienten Betablocker prophylaktisch eingesetzt, um adrenalinbedingte Herzfrequenzspitzen abzufangen und Belastungen des Herzmuskels zu vermeiden.

Erfahrungen zu Magnesiumsubstitution bei Kindern (als präventive Maßnahme)? Ist Magnesium/Kalium (z.B. Tromcardin) therapiefördernd?

Bei normaler Ernährung bekommt man ausreichend Magnesium und Kalium. Zusätzliche Mg/K-Gabe ist nicht notwendig. Magnesium und Kalium wird bei beginnender Herzinsuffizienz empfohlen. In Göttingen wird Magnesium und Kalium nicht prophylaktisch eingesetzt.

Anmerkung ARVC-Selbsthilfe: Tatsächlich nehmen sehr viele unserer Mitglieder Mg/K. Manche haben zumindest das Gefühl, dass sich Rhythmusstörungen seit der (zusätzlichen) Einnahme gebessert haben. Es schadet in der Regel nicht, eine Einnahme in Absprache mit dem behandelnden Arzt, wenn Arrhythmien vorliegen. Lesen Sie dazu auch unsere Medikamentenseite auf der Homepage, die sich sehr ausführlich mit dem Thema beschäftigt. Eine Alternative zu anderen Medikamenten ist Mg/K nicht, kann aber als Zusatz durchaus von Nutzen sein.

b) ICD

Gibt es Fälle bei Mutationsträger-Kinder, bei denen prophylaktisch ein Defi implantiert wurde, sozusagen als Vorsichtsmaßnahme, ohne dass es zuvor pathologische Befunde auf die Erkrankung gab.

Ja, insbesondere bei entsprechender Familiengeschichte. Es ist aber keine generelle Aussage möglich.

Frage zur Empfehlung ICD-Implantation IIB: Was bedeutet "vererbte ARVC"? Ist damit das Vorliegen einer entsprechenden Mutation gemeint oder sind dafür noch andere Faktoren nötig?

Das Vorliegen einer Mutation.

Was hat sich in der Defibrillator-Entwicklung in letzter Zeit getan?

Nicht viel, außer dass die Akkus immer kleiner werden und länger halten. Beim S-ICD ist noch kein kleineres Modell in Sicht.

Wird in Göttingen der S-ICD bevorzugt bei Kindern eingesetzt?

In Göttingen wird der S-ICD sehr zurückhaltend eingesetzt wegen der Fehlschockrate von 3-5% und der fehlenden Schrittmacherfunktion.

4. Fragen zur Psyche

Wie mit der psychischen Belastung durch die (mögliche) Erkrankung bei Kindern/Jugendlichen umgehen?

Wichtig ist, dass die ganze Familie von einem Arzt über längere Zeit betreut wird und kein ständiger Wechsel erfolgt (fester Ansprechpartner/ „ein Gesicht“). In der Kinderherzambulanz der UMG ist dies so in der Organisation realisiert worden.

Werden die Kinder/Familien auch psychologisch betreut?

Die UMG hat eigene Psychologen, die die Familien betreuen.

Anmerkung ARVC-Selbsthilfe: Die Einbindung von Psychologen ist in der Kinderherzambulanz deutlich verbreiteter als bei Erwachsenen. Im ambulanten Bereich findet sie in Deutschland kaum statt.

5. Fragen zum Verlauf

Ab welchem Alter tritt ARVC bei Kindern auf?

Normalerweise nicht vor dem 10.-12. Lebensjahr. Allerdings sind Einzelfälle bekannt, wo ARVC bei jüngeren Kindern auftritt (s. Fallbeispiel in den Vortragsfolien Folie 8 ff., Synkope mit 6 Jahren, Diagnosestellung mit 9 Jahren)

Kennen Sie Fälle wo die Krankheit erst jenseits der 50 ausgebrochen ist?

Nein.

Anmerkung ARVC-Selbsthilfe: etwa die Hälfte der Anlageträger entwickelt erst im Alter von über 50 Jahren Symptome (die aber nicht unbedingt schwerwiegend sein müssen). Grob kann man sagen: ein Drittel der Mutationsträger bleibt symptomfrei, ein Drittel entwickelt Symptome, ein Drittel ist als Borderline-Fall (Grenzfall) einzustufen. Als Kinderkardiologe sieht man eher selten Patienten mit 50+.

Wie hoch ist die Lebenserwartung bei ARVC?

Wenn die Krankheit schon früh auftritt und der Patient elektrisch stabil ist, sind die nächsten 15 Jahre gut zu behandeln. Der weitere Weg hängt vom individuellen Lebensstil ab. Belastbare Zahlen zu längeren Verläufen fehlen leider bisher.

Anmerkung ARVC-Selbsthilfe: Wir haben Mitglieder, deren Eltern mit Mutation und (leichten) Symptomen sehr alt geworden sind (z.T. sogar über 90 Jahre). Der Verlauf hängt sehr von der individuellen Lage (Symptome, Risiken, Lebensführung) ab und kann nicht allgemeingültig beantwortet werden.

6. Fragen zu Lifestyle und Sport

Was empfehlen Sie bzgl. Schulsport (speziell Leichtathletik und Mannschaftssport) und intensiverem Freizeitsport bei klinisch unauffälligen Kindern und Jugendlichen?

Kinder mit ARVC-Diagnose und Symptomen sollten vom Schulsport befreit werden. Freizeitsport ist nur sehr eingeschränkt möglich und muss individuell betrachtet werden.

Es gibt die neueste Empfehlung der europäischen Gesellschaft für Kardiologie ESC (Juli 2020), dass Mutationsträger auch strengere Vorsichtsmaßnahmen zur körperlichen Belastung einhalten sollten. Gilt das auch für Kinder?

Auch Mutationsträger sollten keinesfalls Leistungs- und hochintensiven Sport betreiben.

Ist nur körperliche Belastung ein Risikofaktor oder auch andere Arten von Stress (z.B. Lampenfieber)?

Was ist mit Disco, Drogen, Alkohol oder Adrenalin-triggernden Videospiele bei Jugendlichen?

Herzrhythmusstörungen sind stressassoziiert, deswegen sollten adrenalinträchtigen Situationen möglichst vermieden werden. Bei einer ARVC-Diagnose kann man vorsorglich Beta-Blocker geben, um Stress abzufangen.

7. Sonstiges

Macht ein AED (Automatischen Externen Defibrillatoren) im Handtaschenformat für zuhause, unterwegs, in der Schule, beim Sport Sinn?

Persönliche Einschätzung: nein, da für alle Beteiligten eine hohe psychische Belastung. Wenn eine Indikation für einen ICD vorliegt, dann sollte er auch implantiert werden.

Thema Berufswahl von jungen Erwachsenen

Ist nur klassische körperliche Belastung ein Kriterium oder auch andere Arten von Stress (z.B. Lampenfieber...)?

Dies ist individuell zu entscheiden. Schwere körperliche Arbeit soll nicht verrichtet werden. Da Herzrhythmusstörungen stressassoziiert sind, sollten adrenalinträchtigen Situationen vermieden werden.

Ist eine Verbeamtung mit ARVC möglich?

Die Diagnose schließt die Verbeamtung prinzipiell nicht aus.