

hart

A F W I J K I N G E N

Daphne E. Doze, verpleegkundig specialist congenitale cardiologie, Radboudumc, Hartlongcentrum, Nijmegen

E-mail: Daphne.Doze@radboudumc.nl

In deze rubriek behandelt de Werkgroep Congenitale Cardiologie iedere keer kort een aangeboren hartafwijking voor diegenen die onbekend zijn met congenitale cardiologie en behandelwijzen.

Morbus Ebstein

Wat is dit voor een afwijking en wat is de behandeling?

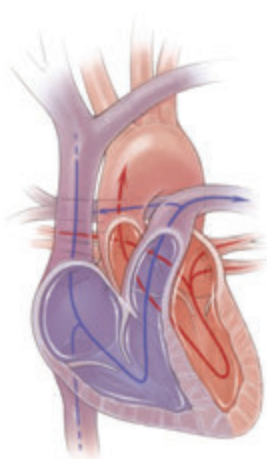
Morbus Ebstein is een aangeboren hartafwijking die zich kenmerkt door een malformatie van de tricuspidalisklep. Deze reguleert de bloedstroom tussen het rechteratrium (RA) en de rechterventrikel (RV). Deze klep bestaat uit drie klepbladen: het septale klepblad dat via peesdraden is verbonden met het septum; het inferior klepblad dat met papillaire spieren is verbonden aan de diafragmale zijde van het RV; het anterior klepblad dat is verbonden met een meer aan de voorzijde gelegen papillaire spier.

De tricuspidalisklep ontstaat in het embryologische stadium door loskoming van de binnenlaag van de RV en vorming van de klepbladen. Bij een Ebstein-malformatie is deze ontwikkeling vroegtijdig gestopt, waardoor een deel van de klepbladen vergroeid kan blijven met de RV-wand. Gevolgen hiervan kunnen zijn:

- De septale en inferior klepbladen zijn voorbij de AV-verbinding in het RV geplaatst.
- Het anterior klepblad is vergroot en er kan sprake zijn van fenestratie.
- De klep kan verplaatst zijn in de richting van de pulmonalisklep.

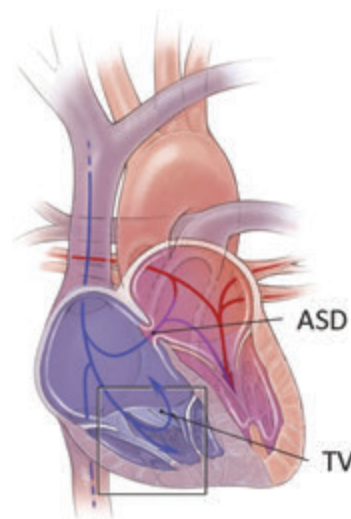
Door een of meerdere van deze klepbladafwijkingen is sprake van atrialisatie in de RV, dat wil zeggen dat door de afwijking in de klepbladen de klep zich richting de apex heeft verplaatst en een stuk RV onderdeel geworden is van het atrium. Dit resulteert in een kleinere functionele RV. Doordat het geatrialiseerde deel van het RV samenknijpt in systole is er een tegengestelde bloedstroom in het RA, waardoor er dillatie ontstaat. Verder is er bijna altijd in meer of mindere mate een insufficiëntie van de tricuspidalisklep.

In 50% van de gevallen gaat de Morbus Ebstein gepaard met een atrium septum defect (ASD) of een persistent foramen ovale (PFO) en/of het Wolff-Parkinson-White (WPW) syndroom. Bij ongeveer 33% van de mensen met een congenitaal gecorrigeerde transpositie zie je een Ebstein-achtige malformatie van de tricuspidalisklep (in die gevallen de systeemkamerklep). Morbus Ebstein wordt geassocieerd met het gebruik van lithium of benzodiazepines door de moeder in het eerste trimester van de zwangerschap.



Afbeelding 1. Normale hart

Bron: <http://www.childrenshospital.org>



2. Morbus Ebstein: TV = de abnormale tricuspidalisklep

Prevalentie en prognose

De ziekte van Ebstein is een zeer zeldzame aangeboren hartafwijking met een gemiddelde van 1 à 2 gevallen op 100.000 geboorten. Morbus Ebstein heeft een ongunstige prognose, afhankelijk van de ernst van de afwijking. Wanneer de Morbus Ebstein zich kort na de geboorte openbaart, is de prognose dat zonder interventie slechts 50% van deze kinderen de volwassen leeftijd bereikt. De gemiddelde presentatie is in de tienerjaren waarbij (uit gedateerd onderzoek) de overleving slechts 5% is na het vijftigste levensjaar.

Klinische verschijnselen en diagnostiek

Er bestaat grote variatie in de ernst van de aandoening, afhankelijk van de functie en contractiliteit van het resterende deel van de RV, de atrialisering van de RV, de lekkage van de klep en de aanwezigheid van ritmestoornissen. De malformatie in de tricuspidalklep kan een hemodynamische afwijking tot stand brengen. Wanneer de tricuspidalklep lekt, zal bloed vanuit de RV terugstromen in het RA. Zodra dit in ernstige mate voorkomt, is er een mogelijkheid tot volumebelasting met een verwijding van de rechterharthelft en een verminderd hartminuutvolume. Daarnaast kan bij een hoge druk in het RA, via een aanwezig ASD of PFO, centrale cyanose ontstaan door een rechts-linksshunt. De klinische verschijnselen zijn afhankelijk van de ernst en kunnen variëren van ernstig hartfalen vlak na de geboorte tot klachten van verminderde inspanning op volwassen leeftijd. Het meest genoemde verschijnsel bij zowel volwassenen als kinderen is vermoeidheid. Andere symptomen kunnen bestaan uit oedeem, ascitis, kortademigheid, palpitaties, centrale cyanose en verminderd inspanningsvermogen.


Patiënten waarbij sprake is van Morbus Ebstein kunnen een hartgeruis laten horen evenals een gespleten eerste en tweede harttoon. De hartafwijking kan verder in beeld worden gebracht door een ECG of thoraxfoto. Een echo van het hart waarbij er een malformatie van de tricuspidalklep wordt gezien en een verplaatsing van de klep richting de apex van 8mm/cm² BSA zal de diagnose bevestigen.

Behandeling

Behandeling is afhankelijk van de klinische symptomen. Er zijn meerdere mogelijkheden voor behandeling.

Medicamenteus; de patiënt kan gebruik maken van medicatie voor hartfalen, anti-arrhythmica, antistolling of endocarditis profylaxe.

Percutane interventie; het ASD/PFO kan gesloten worden. Er kan ook een ablatie van de accessoire bundel worden uitgevoerd.

Operatief; ten eerste kan er bij ernstige gevallen van Morbus Ebstein vlak na de geboorte een shunt worden geplaatst, opdat de longen voldoende van bloed worden voorzien. Ten tweede kan tricuspidalklepplastiek worden toegepast, waarbij er met het bestaande klepweefsel een goed functionerende tricuspidalklep wordt geconstrueerd. Wanneer een klepplastiek niet mogelijk is, kan deze ook worden vervangen door een bioprothese. Bij de klepplastiek kan er een plicatie van het geatrialiseerde gedeelte van de RV worden uitgevoerd, waarbij er een vouw wordt gemaakt in het geatrialiseerde gedeelte van de RV. Deze vouw wordt vastgemaakt, zodat het geatrialiseerde deel vermindert in grootte. Ten slotte kan worden besloten tot operatieve sluiting van het PFO of ASD. Bij patiënten met zeer ernstige disfunctionele RV is behandeling zoals voor een univentriculair hart of harttransplantatie soms de enige optie. 

Literatuur

1. Gatzoulis, M. A., Webb, G. D., & Daubeney, P. E. F. (2011). *Diagnosis and management of adult congenital heart disease* (2nd ed). Edinburgh: Elsevier Saunders.
2. Mulder, B.J.M., Pieper, P.G., Meijboom, F.J. & Hamer, J.P.M. (2006). *Aangeboren hartafwijkingen bij volwassenen* (2nd ed.). Houten, the Netherlands: Bohn Stafleu van Loghum.
3. Baumgartner, H., Bonhoeffer, P., De Groot, N., De Haan, F., Deanfield, J. E., Galie, N., ... & Meijboom, F. (2010). ESC Guidelines for the management of grown-up congenital heart disease (new version 2010). *European heart journal*, 31(23), 2915-57.
4. Riaz, K. (2017, January 17). Ebstein Anomaly Clinical Presentation. Retrieved from <http://emedicine.medscape.com/article/154447-clinical>