

Interruptie van de aortaboog

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

Interruptie van de aortaboog is een zeldzaam voorkomende hartafwijking die wordt gekarakteriseerd door een gedeeltelijke of gehele onderbreking van de descenderende aortaboog. Het komt voor bij 1% van de kinderen die geboren worden met een hartafwijking. De interruptie is het gevolg van een foutieve ontwikkeling van het aortaboogstelsel in de vijfde tot zevende week van de ontwikkeling van een foetus. Dit defect is bijna altijd geassocieerd met een groot ventriculair septumdefect (VSD).

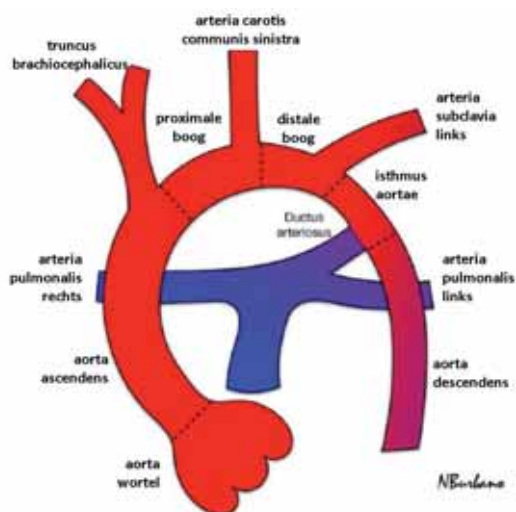
De aortaboog kan volledig onderbroken zijn of worden geobstrueerd door een fibreuze weefselband tussen de aortaboog en de aorta descendens. Het is een ductus afhankelijke hartafwijking met verhoogde mortaliteit in de neonatale periode, indien niet tijdig gediagnosticeerd en geopereerd.¹ Afhankelijk van de locatie van de interruptie wordt de afwijking volgens de classificatie van Celoria en Patton ingedeeld in 3 types²:

Type A. De interruptie is distaal van de arteria subclavia gelegen en komt voor in 30% van de gevallen.

Type B. De interruptie is tussen de linker carotis arterie en linker arteria subclavia gelegen en komt voor bij 43% van de gevallen. Meestal is er ook sprake van een abnormaal verloop van de rechter arteria subclavia, die dan vanuit de aorta descendens ontspringt.

Type C. De interruptie is gelegen tussen de truncus brachiocephalicus (innominate arterie) en de linker arteria carotis en komt voor in 17% van de gevallen.

Als gevolg van de interruptie worden de onderste lichaamshelft en soms ook de hals- en hoofdvaten van bloed voorzien vanuit de rechterventrikel en de ductus. Een geïsoleerde interruptie van de aortaboog komt vaak voor in combinatie met rechterventrikelhypertrofie en een dilatatie van het rechterventrikel. In de meeste gevallen wordt er bloed naar de onderste ledematen gevoerd via een persisterende ductus arteriosus en kunnen eventuele collateralen bijdragen aan de bloedtoevoer naar de onderste lichaamshelft. Een interruptie van de aortaboog kan ook voorkomen in combinatie met andere aangeboren hartafwijkingen zoals persisterende ductus arteriosus en ventrikelseptumdefect (bij > 90% van de kinderen met deze afwijking), bicuspideaortaklep (60%), afwijking aan de mitralisklep (10%), truncus arteriosus (10%) of subaortale stenose (20%).³ Bij 68% van de patiënten met een interruptie aortaboog wordt het 'Velocardiofaciaal Syndroom (VCFS) of het DiGeorge syndroom genoemd.⁴ Bij dit syndroom ontbreekt er een stukje DNA op chromosoom 22 (22q11.2 deletie). Door deze erfelijke aandoening verloopt de ontwikkeling van het embryo al vroeg in de zwangerschap anders dan normaal. Hierdoor hebben deze kinderen een hoger risico op diverse aangeboren afwijkingen [zie artikel pagina 94].



Afbeelding 1. Normale anatomie van de aortaboog.

Klinische presentatie

Een prenatale diagnose van deze hartafwijking is niet altijd mogelijk, omdat de aortaboog met echografie niet goed in beeld gebracht kan worden. Zuigelingen met deze afwijking presenteren zich vaak pas in de eerste levensweek wanneer de ductus arteriosus zich sluit.

Bij een volledig onderbroken aortaboog is de bloedtoevoer naar de aorta afhankelijk van shunten door de ductus arteriosus. Kort na de geboorte is de pulmonale vasculaire weerstand nog hoog (deze daalt normaal gesproken in de eerste levensweken), waardoor er een rechts-links shunt via de ductus arteriosus is en zo de lichaamscirculatie in stand gehouden wordt.

Wanneer de ductus arteriosus zich sluit, neemt de bloedtoevoer naar het onderlichaam evenredig af. Als daarbij ook de pulmonale vasculaire weerstand daalt, neemt het rechts-links shunten af en neemt de pulmonale bloedstroom toe. Hierdoor

ontstaat er een verhoogde longflow en een verminderde lichaamscirculatie.

De doorbloeding van de onderste lichaamshelft is dan geheel afhankelijk van bloedtoevoer via collateralen tussen de 2 afzijdige aortale systemen die tekort kunnen schieten om de lichaamscirculatie in stand te houden. Hierdoor verkeert de pasgeborene in een levensbedreigende situatie. Ademhalingsproblemen en tekenen van hartfalen of circulatoire shock kunnen al in de eerste levensdagen ontstaan. Ouders kunnen opmerken dat hun pasgeborene voedingsproblemen heeft, klam en zweterig is, snel ademt en bleek of blauw verkleurt. Bij lichamelijk onderzoek vallen een versnelde hartactie en tachypnoe op, is een geruis hoorbaar, zijn er verminderde of slechte perifere pulsaties te voelen en is -bij hartfalen- een vergrote lever voelbaar.

Verminderde perfusie van de circulatie in het maagdarmsstelsel kan leiden tot necrotiserende enterocolitis met verhoogd risico op een darmperforatie, peritonitis, sepsis en overlijden. Vooral dysmaturen en prematuur geboren kinderen zijn hiervoor kwetsbaar. Ook kunnen er lever- en nierfunctiestoornissen optreden als gevolg van verminderde perfusie van lever en nieren (respectievelijk stijging transaminases, lactaathydrogenase en verhoogd creatinewaarde). Acidose kan leiden tot hersenbeschadiging (epileptische aanvallen) en celbeschadiging van onder andere myocardcellen, waardoor er verminderde rechter- en linkerventrielfunctie en dientengevolge verminderde cardiac output optreedt.

Diagnostiek

Op de X-thorax kunnen een vergroot hart, toegenomen vaattekening en pulmonaal oedeem in de richting van een hartafwijking leiden. Door het ontbreken van de thymus (bij het Deletie 22q11 syndroom) kan het bovenste gedeelte van het mediastinum nauw zijn. Een elektrocardiogram (ECG) kan tekenen van rechter ventrikelhypertrofie tonen. Aan de hand van het echocardiografisch onderzoek kunnen het type van de afwijking en de eventueel bijkomstige hartafwijkingen vastgesteld worden. Een CT-angio of MRI kan de afwijking aanvullend in beeld brengen.

In zeldzame gevallen wordt een interruptie van de oortaboog op latere leeftijd ontdekt (afbeelding 5) wanneer er een persistente ductus arteriosus en een VSD aanwezig zijn.

Behandeling

In eerste instantie zal - bij vermoeden van ductusafhankelijke hartafwijking en het stellen van de diagnose - de ductus arteriosus opgehouden worden met een prostaglandineinfuus. Afhankelijk van de aard en eventuele andere bijkomstige hartafwijkingen zijn zuurstoftoediening, beademing en inotropica nodig. Het doel is verbetering van de lichaamscirculatie in de onderste lichaamshelft, verbetering van de lever- en nierfunctie, voorkomen van acidose en creëren van een goed evenwicht tussen long- en lichaamscirculatie. Bij de diagnostische work up van het Deletie 22q11 syndroom behoort het bepalen van het calcium (kan verlaagd zijn) en is onderzoek naar andere aangeboren afwijkingen geïndiceerd. Indien bloedtransfusie nodig is, dient deze vooraf bestraald te worden.

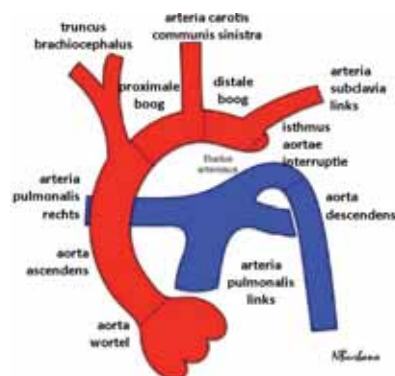
Chirurgische ingreep

Wanneer de interruptie van de oortaboog gepaard gaat met een eenvoudig VSD, wordt primair gekozen voor correctie van de afwijking. Chirurgisch wordt ter hoogte van de positie van de interruptie een verbinding gemaakt (anastomose) van allograft of homograft (menselijk donorweefsel). Het VSD wordt veelal met een pericard patch gesloten.

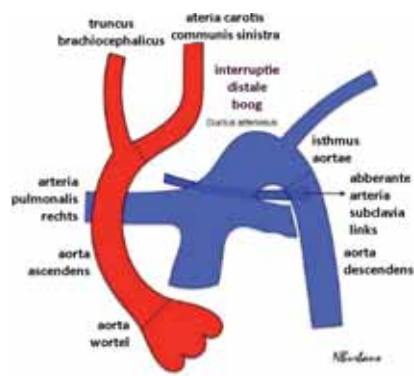
Wanneer de interruptie gepaard gaat met complexe(re) hartafwijkingen - zoals multiple VSD's, transpositie van de grote vaten, truncus arteriosus of single ventricle hartafwijkingen - wordt er eerst een bandje om de longslagaders gelegd (banding arteria pulmonalis) ter voorkoming van verhoogde longflow. Ook wordt de interruptie door bovengenoemde anastomose gecorrigeerd. In een later stadium, als de zuigeling enkele maanden oud is, worden de geassocieerde hartafwijkingen gecorrigeerd en wordt de arteria pulmonalis banding opgeheven.

Prognose

Dankzij de verbeterde neonatale opvang en chirurgische technieken overleeft 90% van de kinderen met een interruptie van de

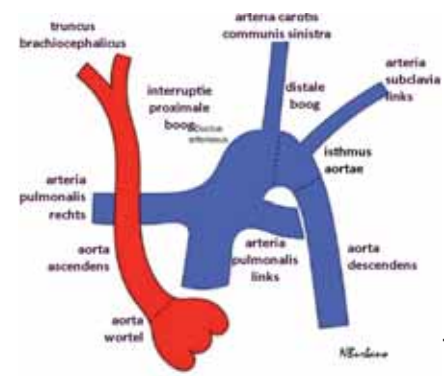


Afbeelding 2. Interruptie aortaboog, Type A.



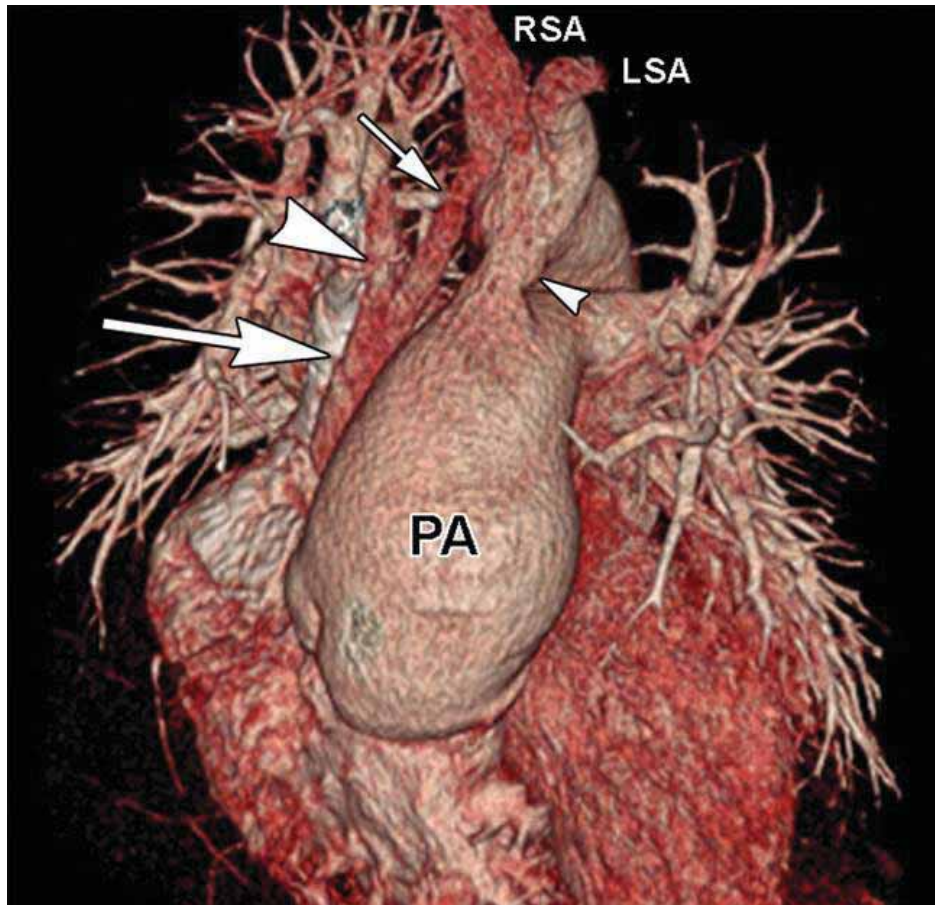
Afbeelding 3. Interruptie aortaboog, Type B.*

*Let op de smalle ascending aorta en de aanwezigheid van een aberrante rechter subclavia arterie die ontspringt uit de descenderende aorta.




Afbeelding 4. Interruptie aortaboog, Type C.*

*Let op de smalle ascending aorta en de grootte van de ductus arteriosus.



Afbeelding 5. Interruptie aorta, Type B bij een 30-jarige vrouw.

Aorta interruptie met een aberrant rechter subclavia arterie (RSA) en significante dilatatie van de pulmonaal arterie (PA) en ventrikelseptumdefect (niet zichtbaar). De ascenderende aorta (grote pijl) functioneert als de rechter (grote pijlpunt) en linker (kleine pijl) common carotis arterie. Een persisterende ductus arteriosus (PDA) (kleine pijlpunt) geeft oorsprong aan de descenderende aorta. LSA = linker subclavia arterie.⁶

aortaboog. De levensverwachting en kwaliteit van leven zijn echter afhankelijk van de complexiteit van een geassocieerde hartafwijking en de al dan niet aanwezigheid van een syndroom, waarbij neurologische en psychomotorische problemen kunnen voorkomen. Re-operatie of reïnterventie (ballondilatatie) vanwege restenose in de anastomose (littekengebied), obstructie in de linkerventrikel uitstroombaan (valvulaire aortastenose ten gevolge van bicuspide aortaklep of subvalvulair membraan) of linker bronchusobstructie (ten gevolge van compressie van de aangelegde anastomose) kan in 20-40% van de patiënten gedurende follow-up noodzakelijk zijn.^{7,8} Levenslange medische en psychosociale follow-up is essentieel om tijdig residuele afwijkingen en eventuele psychomotore/neurocognitieve problemen te signaleren en te behandelen. 

Literatuur

- Mishra P. Management strategies for interrupted aortic arch with associated anomalies. *Eur J Cardiothorac Surg.* 2009;35(4):569-576. <https://academic.oup.com/ejcts/article/35/4/569/364345>
- Celoria GC, Patton RB. Congenital absence of the aortic arch. *American heart journal.* 58: 407-https://ac.els-cdn.com/0002870359901577/1-s2.0-0002870359901577-main.pdf?_tid=649efd32-26fa-42bb-ae92-6fda919bc7e5&acdnat=1527598334_f3269a3b8af3864268cf90d77988dbd8
- Pediatric Cardiology for Practitioners.* Myung K. Park. 5th Edition. 2008.
- Van Mierop L.H., Kutsche L.M.. Cardiovascular anomalies in DiGeorge syndrome and importance of neural crest as a possible pathogenetic factor, *Am J Cardiol*, 1986, vol. 58 (pg. 133-137). https://ac.els-cdn.com/S0002914984802155/1-s2.0-S0002914984802155-main.pdf?_tid=e9059d83-fbbb-4cb5-b579-6c35f802c022&acdnat=1527598207_2993670e42d23ab-0540ff2d977407653
- <https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/deletie-22q112-syndroom>, internet geraadpleegd op 28-05-2018.
- Eric T. Kimura-Hayama, E.T. Et al. Uncommon Congenital and Acquired Aortic Diseases: Role of Multidetector CT Angiography. *RadioGraphics* 2010 30:1, 79-98. https://pubs.rsna.org/doi/10.1148/rg.301095061?url_ver=Z39.88-2003&rfr_id=ori%3Arid%3Acrossref.org&rfr_dat=cr_pub%3Dpubmed
- Jonas, RA. Management of Interrupted Aortic Arch. *Semin Thorac Cardiovasc Surg.* 2015 Summer;27(2):177-188. <https://www.science-direct.com/science/article/pii/S104306791500091X?via%3Dihub>
- Nelson Burbano-Vera, Katherine L. Zaleski, Gregory J. Latham and Viviane G. Nasr. Perioperative and Anesthetic Considerations in Interrupted Aortic Arch. Article first published online: May 10, 2018. <http://journals.sagepub.com/doi/pdf/10.1177/1089253218775954>