

# Sigmadivertikulitis beim Williams-Beuren-Syndrom

Prof. Dr. Rainer Pankau

## Einleitung

In der Literatur finden sich bisher keine Angaben zur Häufigkeit und dem Verlauf einer Sigmadivertikulitis bei Erwachsenen mit dem Williams-Beuren-Syndrom (WBS). Morris et al. (1990) diagnostizierten eine Divertikulitis bei drei von insgesamt 13 Erwachsenen mit dem WBS. In einer zweiten Arbeit zur Häufigkeit der Zöliakie bei diesem Syndrom, die 63 Patienten umfasst ist ein weiterer mit perforierter Colondivertikulitis, erwähnt (Giannotti et al. (2001). Wir geben erstmals eine Übersicht zur Häufigkeit, Altersverteilung und dem Verlauf einer Sigmadivertikulitis bei diesem Syndrom.

## Ergebnisse

Im Rahmen einer retrospektiven Befragung zur Gewichtsentwicklung im Erwachsenenalter, die wir Anfang 2003 durchführten, wurde auch von einer Sigmadivertikulitis bei 10 Patienten (2 w, 8 m) die zum Zeitpunkt der Erkrankung zwischen 17;5 und 39;7 Jahren alt waren (Median 25;1) berichtet. Bei 6 Patienten kam es zur Perforation mit Begleitperitonitis. Vier erhielten einen Anus praeter, der bei drei nach wenigen Monaten rückverlagert wurde. Der jüngste Patient wurde im Verlauf von 15 Monaten insgesamt fünf mal operiert. Zunächst drei mal laparoskopisch, wobei als Ursache der akuten Unterbauchschmerzen eine phlegmonöse Appendizitis diagnostiziert wurde. Die 3. Laparoskopie zwei Monate später ergab keinen pathologischen Befund. Nach sieben weiteren Monaten mit jetzt 17;5 Jahre wurde im Rahmen erneuter akuter Unterbauchschmerzen eine Sigmadivertikulitis diagnostiziert und eine konservative Therapie versucht. Schließlich kam es zur Sigma-resektion und nach weiteren drei Monaten zum Ileus mit erneuter Laparotomie. Lediglich bei einem Patient (Nr. 8) war bisher die konservative Therapie erfolgreich. Für diesen ist zu erwähnen, dass es im Alter vom 33;1 Jahren zum Rektumprolaps kam mit anschließender partieller Mukosektomie. Altersverteilung, klinische Symptomatik, Therapie und Verlauf sind in der Tabelle 1 zusammengefasst.

Bei allen 10 Patienten haben wir die klinische Diagnose durch den Nachweis der hemizygoten Deletion in der Region 7q11.23 bestätigt.

## Diskussion

Operationen beim WBS sind nicht selten. Im eigenen Patientengut erhielten fast 70% aller Patienten mindestens eine Operation. Diese wurden überwiegend in jungen Jahren durchgeführt, wobei das Spektrum die Korrektur der kardiovaskulären Veränderungen, Herniotomien mit Orchidopexie, Tonsillektomien mit Parazentese und Adenotomie sowie Strabismusoperationen beinhaltete.

Nach unserem Kenntnisstand gibt es nur zwei Publikationen in denen insgesamt 4 Patienten mit einer Divertikulitis erwähnt wurden, die bei einem kompliziert verlief (Morris et al. 1990, Giannotti et al. 2001).

Die Colondivertikulitis ist eine relativ häufige Erkrankung des 20. Jahrhunderts, wobei in 95 % das Sigma mitbetroffen ist (Jun und Stollman 2002; Krenzien und Roding 1988). Cavallaro et al. (2002) berichteten über den klinischen Verlauf einer akuten Divertikulitis bei 261 Patienten, von denen 46 (18 %) jünger als 40 Jahre (Median 35 Jahre) und von diesen 72 % übergewichtig waren und 35% primär operiert wurden. Im Gegensatz dazu waren lediglich 3 unserer WBS-Patienten mit Divertikulitis adipös (BMI > 30 kg/m<sup>2</sup>) und alle unter 40 Jahre alt. Zudem war nur bei zwei Patienten die konservative Therapie bisher erfolgreich. Hernandez-Siverio et al. (1992) publizierten den Fallbericht eines 10-jährigen Kindes mit akuter Perforation einer Sigmadivertikulitis und wiesen darauf hin, dass es der erste Bericht eines Patienten mit dieser Erkrankung unter 20 Jahren war. Im eigenen Patientengut waren drei jünger als 20 Jahre. Diese drei Patienten wiesen auch die größten Komplikationen auf (Tab.1).

Blasendivertikel sind in der Literatur für das Syndrom häufiger beschrieben worden (Morris et al. 1990, Giannotti et al. 2001, Schuluran et al. 1996). Im Rahmen der nephrologischen Diagnostik konnten wir ebenfalls bei monozygoten Zwillingen im Alter von 19;5 Jahren ausgeprägte Blasendivertikel diagnostizieren. In Kenntnis der hohen Zahl an Sigmadivertikulitiden erfolgte bei beiden jetzt mit 23;6 Jahren eine Koloskopie, da beide wiederholt über Unterbauchschmerzen klagten. Sigmadivertikel konnten für beide nachgewiesen werden.

Die Prävalenz von Colondivertikel vor dem 40. Lebensjahr wird in der Normalbevölkerung auf 10 % geschätzt, von denen wiederum nur 20 % eine Divertikulitis entwickeln (Ochsenkühn und Göke 2002). Damit beträgt die geschätzte Prävalenz einer Divertikulitis in dieser Altersgruppen 2 %. Ghorai et al. (2003) diagnostizierten im Rahmen von elektiven Coloskopien eine Divertikulitis ohne klinische Symptome bei 0,8 % der Patienten.

Die Häufigkeit von Sigmadivertikeln beim WBS ist unbekannt. Bei insgesamt 14 von 128 Erwachsenen mit dem WBS haben wir Sigmadivertikel nachgewiesen (10,9 %), von denen zehn eine Divertikulitis entwickelten (71 %). Diese Zahl ist annähernd dreimal höher als in der Normalbevölkerung.

Tabelle 1. Klinische Daten, Befunde und Behandlung von WBS-Patienten mit Sigmadivertikulose und Sigmadivertikulitis.

Patient Geschlecht (w/m)	Alter (Jahre)	BMI (kg/m <sup>2</sup> )	Befunde	Verlauf und Therapie
<b>Divertikulitis</b>				
1, m	17.9	19.5	Appendizitis, Abszesse, Sigmadivertikulitis, Adhäsionsheus	Sigmaresektion, Adhaesiolyse, Appendektomie; Komplikationen: 3 Laparoskopien, 2 Laparotomien
2, m	17.1	23.4	Appendizitis, perforierte Sigmadivertikulitis, Peritonitis, Rezidiv der Divertikulitis mit Fistel	Appendektomie, temporäre Kolostomie, Sigmaresektion, Dünndarmresektion, Anus praeter und Reanastomosierung
3, m	19.1	20.9	perforierte Sigmadivertikulitis, Peritonitis, Narbenhernie	Sigmaresektion, Anus praeter, Reanastomosierung, Rekonstruktion der Bauchwand
4, m	23.3	19.8	Sigmadivertikulitis, Perforation, Peritonitis	Sigmaresektion, Anlage Anus praeter
5, m	24.1	29.3	Sigmadivertikulitis, Perforation, Peritonitis, abdominaler Abszess	Sigmaresektion, Anlage Anus praeter, Reanastomosierung
6, m	25.8	33.8	Sigmadivertikulitis, Perforation, Peritonitis	Sigmaresektion
7, m	31.2	24.2	Sigmadivertikulitis	Sigmaresektion, Adhaesiolyse
8, m	34.9	26.7	Sigmadivertikulitis (Rektumpro- laps 2 Jahre vorher)	konservative Therapie
9, w	39.6	31.1	Sigmadivertikulitis, Perforation, Peritonitis	Sigmaresektion
10, w	36.1	31.6	Sigmadivertikulitis, Appendizitis	Appendektomie; konservative Therapie
<b>Divertikulose</b>				
11, m	32.2	25.6	Sigmadivertikulose	konservative Therapie
12, w	29.3	16.2	Sigmadivertikulose, Blutungen aus inneren Hämorrhoiden	Hämorrhoidenbehandlung, konservative Therapie der Divertikulose
13, m	23.5	21.4	Sigmadivertikulose	konservative Therapie
14, m	23.5	21.6	Sigmadivertikulose	konservative Therapie

Die Prävalenz einer Divertikulitis bei den Erwachsenen im eigenen Patientengut liegt bei 7,8% im Vergleich zu etwa 2 in der Normalbevölkerung bis zum Alter von 40 Jahren (Ochsenkühn und Göke 2002).

Bei rezidivierenden abdominalen Beschwerden im jungen Erwachsenenalter sollte daher eine entsprechende Diagnostik eingeleitet werden (Ripolles et al. 2003; Werner et al. 2003), insbesondere dann, wenn im Verlauf eine akute Appendizitis als Ursache der Beschwerden ausgeschlossen werden konnte, da eine Divertikulitis gerade im jüngeren Alter häufiger schwerer verläuft (Afzal und Thomson 2002), eine Erfahrung,

die auch auf die eigenen Patienten zutrifft. Auch der Nachweis von Blasendivertikeln sollte Anlass zur weiteren Diagnostik sein, wie das Beispiel der beiden Zwillinge eindrucksvoll zeigt.

Gesamt beurteilt ist eine Sigmadivertikulitis drei bis viermal häufiger im jüngeren Erwachsenenalter beim WBS, als in der Normalbevölkerung. Die Prävalenz kann mit 7,8 % bei diesem Syndrom angegeben werden und steht ursächlich sicher im Zusammenhang mit der hemizygoten Deletion für das Elastinogen.