

BESONDERHEITEN VON HERZ UND GEFÄSSEN

BEIM WILLIAMS-BEUREN-SYNDROM



Bundesverband
Williams-Beuren-Syndrom e.V.

Vorwort



Liebe Leser,

mit der Diagnose Williams-Beuren-Syndrom geht auch meist die Diagnose eines „Herzfehlers“ einher.

Zu den Herausforderungen, die eine geistige Einschränkung mit sich bringt, kommt die Sorge um die Gesundheit des Kindes dazu. Als Mutter eines Kindes mit einer seltenen Erkrankung wurde mir schon früh bewusst, wie wichtig es ist, sich mit dem Syndrom gut auszukennen. Viele Pädiater oder Hausärzte kennen das Syndrom nicht und müssen sich erst in das Thema einfinden. Anders ist es bei den Kinderkardiologen. Nicht selten sind sie es, die die Diagnose stellen. Gehören doch die Veränderungen an Herz und den Gefäßen zu den Leitsymptomen beim WBS. Eltern müssen sich mit einer Sprache auseinandersetzen, die für Mediziner tägliches Brot, für Eltern aber wie eine Fremdsprache klingt. Während klinischer Untersuchungen sind Eltern nicht selten in einer Art Schockstarre, die Ihnen nicht ermöglicht die Erklärungen des medizinischen Personals richtig aufzunehmen und zu verstehen.

Mit dieser Broschüre fassen wir die Besonderheiten rund um das Herz-Kreislaufsystem zusammen und werden auch medizinische Fachbegriffe erläutern. Die Besonderheiten begleiten Menschen mit WBS ein Leben lang und der Besuch beim Kinder- oder EMAH-Kardiologen (EMAH-Erwachsene mit Angeborenem Herzfehler) wird zur jährlichen Routine. Eltern sollten sich bewusst sein, dass ihre Kinder feinste

Antennen haben. Jede Unsicherheit oder Ängste werden registriert und übertragen sich auf das Kind.

Die Autorin Frau Dr. med. Gravenhorst kam schon während Ihres Studiums mit Kindern und Erwachsenen mit dem Williams-Beuren-Syndrom in Kontakt. Ihr Doktorvater Herr Prof. Armin Wessel hat wesentlich zur Erforschung des Syndroms beigetragen. Bis zu seinem plötzlichen und unerwarteten Tod war er Mitglied in unserem wissenschaftlichen Beirat. Der Bundesverband hat das Glück, dass Frau Dr. med. Gravenhorst, Mitglied des wissenschaftlichen Beirates, in Göttingen weiterhin die Spezialsprechstunde Williams-Beuren-Syndrom betreut und auch die Spezialzulassung als EMAH-Kardiologin hat. Seit unser Sohn erwachsen ist, besuchen wir regelmäßig die Sprechstunde in Göttingen und für unseren Sohn ist es immer eine willkommene Abwechslung und er erinnert frühzeitig einen neuen Termin zu vereinbaren.

Mit herzlichen Grüßen

Ihre

CHRISTINA LEBER
Vorsitzende Bundesverband
Williams-Beuren-Syndrom e. V.

Inhaltsverzeichnis

DAS WILLIAMS-BEUREN-SYNDROM – WAS IST DAS EIGENTLICH?	4
EINLEITUNG	6
WIE LÄUFT EINE UNTERSUCHUNG BEIM KINDERKARDIOLOGEN AB?	8
WELCHE HERZ-KREISLAUF-VERÄNDERUNGEN STEHEN BEIM WBS IM VORDERGRUND	12
BLUTHOCHDRUCK	16
BESONDERE RISIKOFAKTOREN	18
KARDIOVASKULÄRE BESONDERHEITEN IM ERWACHSENENALTER	20
GLOSSAR	22
IMPRESSUM	23



Das Williams-Beuren-Syndrom – was ist das eigentlich?



Das Williams-Beuren-Syndrom (WBS) zählt zu den „seltenen Erkrankungen“. Nach neuesten Erkenntnissen tritt es mit einer Häufigkeit von 1:7.500–1:10.000 auf. Seit 1993 ist bekannt, dass es spontan durch den Verlust von genetischem Material im Bereich des Chromosom 7 bei der Bildung der Keimzellen entsteht. In der medizinischen Literatur wurde das Syndrom Anfang der 60er Jahre zum ersten Mal durch die beiden Kardiologen Dr. Williams (Neuseeland) und Prof. Beuren (Deutschland) beschrieben.

Lange Zeit war das Williams-Beuren-Syndrom nur Experten bekannt. Durch die zunehmenden Forschungsaktivitäten in den letzten 30 Jahren ist das Wissen gewachsen und damit auch der Bekanntheitsgrad. Durch den Verlust von 25 bis 28 Genen treten verschiedene Merkmale auf.

DIE CHARAKTERISTISCHEN MERKMALE SIND:

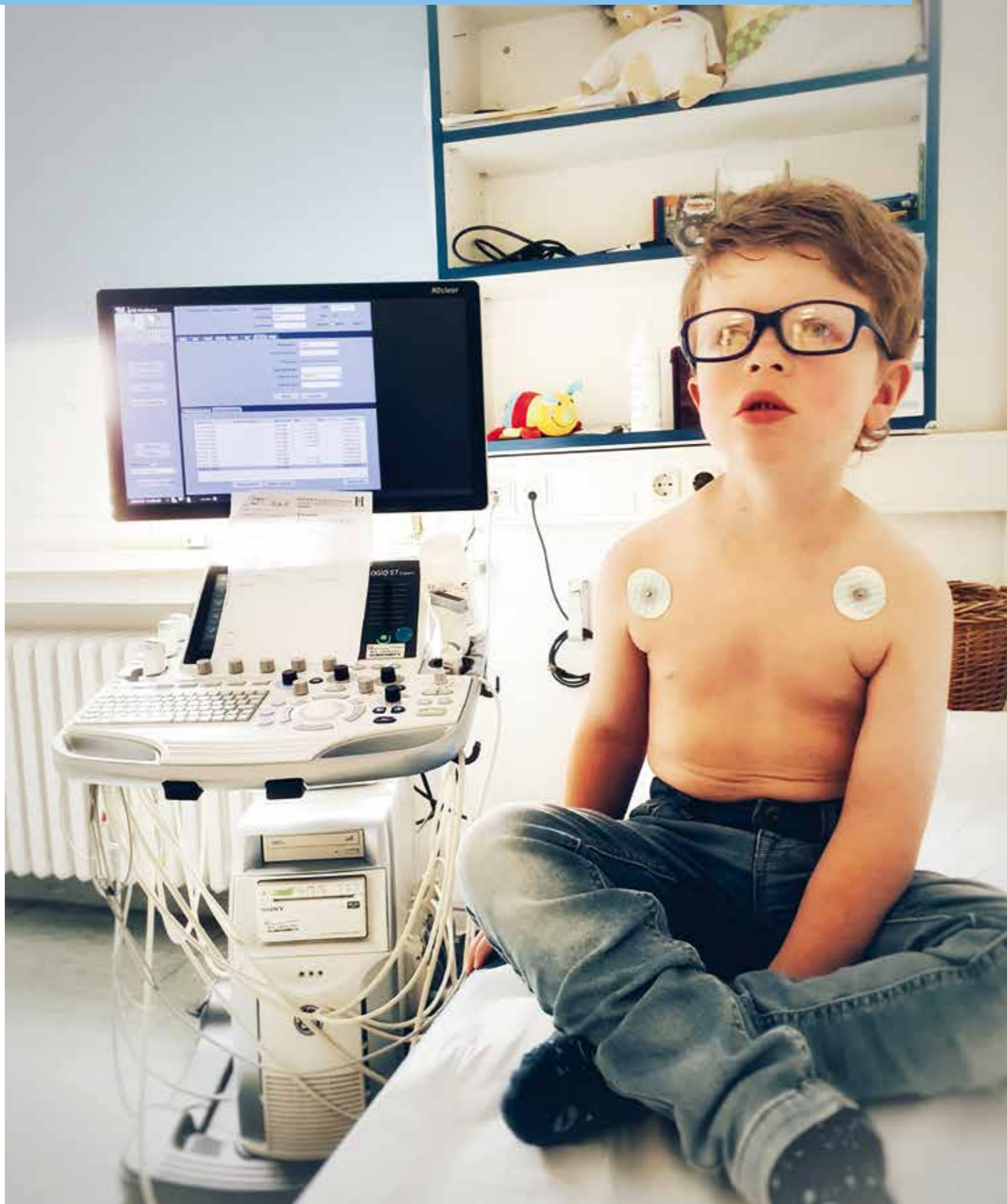
- Gefäßverengungen und Gefäßveränderungen insbesondere in Herznähe
- Typische Gesichtszüge
- Schielen
- Kleinwuchs
- leichte bis mittelschwere geistige Behinderung
- Entwicklungsverzögerung (u. a. Laufen und Sprechen)
- Typisches Persönlichkeitsprofil
- Ess- und Trinkschwierigkeiten
- Geräuschempfindlichkeit
- musikalische Begabung

Aufgrund der typischen Gesichtsmarkme sehen die Betroffenen oft aus wie Geschwister.

Aktuelle und ausführliche Informationen zum Williams-Beuren-Syndrom finden Sie auf den Internetseiten des Bundesverbandes Williams-Beuren-Syndrom e. V.:

www.w-b-s.de





Veränderungen des Herz-Kreislauf-Systems gehören zu den **Hauptmanifestationen** des Williams-Beuren-Syndroms (WBS).

Schätzungsweise 80 % der Menschen mit dieser Erkrankung sind davon betroffen. Angeborene Herzfehler fallen in den meisten Fällen bereits innerhalb des ersten Lebensjahres auf, z. B. wenn der Kinderarzt bei den Vorsorgeuntersuchungen ein Herzgeräusch hört.

Typisch sind Verengungen von **Arterien** (Schlagadern), aber auch andere Formen angeborener Herzfehler kommen vor, ebenso wie Bluthochdruck und/oder Herzrhythmusstörungen.

Etwa 20–30 % aller Menschen mit WBS benötigen in ihrem Leben chirurgische oder **herzkatheterinterventionelle** Eingriffe aufgrund eines strukturellen Herz-Kreislauf-Problems. Bei etwa 75 % dieser Fälle ist ein solcher Eingriff bereits innerhalb der ersten 5 Lebensjahre erforderlich.

Als Ursache des Williams-Beuren-Syndroms liegt eine **Mikrodeletion**, also der Verlust eines kleinen Stückes in der Region q11.23 eines der beiden Chromosomen Nr. 7 vor, welche zu einer Veränderung der Aktivität des Elastin-Gens führt. Über eine veränderte Wandstruktur der Blutgefäße kann es zu einem Verlust der Elastizität und auch zu Verengungen der Schlagadern kommen, weshalb man auch von einer „**Elastin-Arterio-pathie**“ spricht.

7q11.23

Das Williams-Beuren-Syndrom (WBS) wird durch eine Mikrodeletion auf Chromosom 7q11.23 verursacht, einer Region, die 26 bis 28 Gene enthält, darunter das Elastin-Gen.

Wie läuft eine Untersuchung beim Kinderkardiologen ab?



Zunächst wird in einem ausführlichen Gespräch mit dem Arzt die **Anamnese**, also die Krankengeschichte, erhoben. Es erfolgt eine körperliche Untersuchung mit Bestimmung von Körpergröße, Körpergewicht und bei Säuglingen auch des Kopfumfanges.

Es wird eine **Herzstromkurve**, das sogenannte **Elektrokardiogramm (EKG)**, abgeleitet. Hier wird der Rhythmus des Herzens analysiert. Veränderungen des EKGs können auf Herzrhythmus- oder Durchblutungsstörungen oder eine übermäßige Beanspruchung des Herzmuskels hinweisen.

Der Blutdruck wird sowohl an den Armen als auch an den Beinen gemessen, da bei **Engen (Stenosen)** im Verlauf der Hauptschlagader ein erniedrigter Blutdruck und somit eine Minderdurchblutung der unteren Körperhälfte vorliegen kann.

Die **transkutane Sauerstoffsättigung** im Blut wird mit dem sogenannten **Pulsoxymeter**, einem Infrarotsensor, der an einem Fingerclip befestigt ist, gemessen. Für Säuglinge gibt es dafür spezielle Sensoren, die mit einem Klettverschluss z. B. am Fuß befestigt werden können.

Die **Farbdopplerechokardiographie (2D/3D)** ermöglicht eine genaue Darstellung des Herzens und der herznahen großen Blutgefäße mittels Ultraschall. Falls Engen (Stenosen) der Gefäße vorliegen, kann deren Ausmaß mit dem sogenannten Farbdoppler bestimmt werden. Dazu werden Blutflussgeschwindigkeiten gemessen. Die Herzklappen und Herzwände werden qualitativ und quantitativ untersucht und vermessen. Falls eine genauere Untersuchung von Blutdruck und/oder Herzrhythmus erforderlich ist, wird ein Gerät zur 24-h-Blutdruck- bzw. 24-h-EKG-Messung angelegt, welches mit nach Hause genommen und am nächsten Tag zurückgebracht oder mit der Post zurückgeschickt werden kann.

Vorsorge

Für die regelmäßige ambulante kardiologische Betreuung in der Nähe des Wohnortes stehen neben den Ambulanzen an den kinderkardiologischen Fachkliniken niedergelassene Kinderkardiologen, die in eigener Praxis tätig sind, zur Verfügung. (Verzeichnis unter Arbeitsgemeinschaft Niedergelassener Kinderkardiologen ANKK e. V., www.ankk.de). WBS-Spezialsprechstunden für alle Altersgruppen gibt es derzeit nur in Duisburg und Göttingen.



Das ist Pauli, das Maskottchen der Kinderherzkl der Universitätsmedizin Göttingen.

In der Klinik für Pädiatrische Kardiologie, Intensivmedizin und Neonatologie mit überregional zertifiziertem Zentrum für Erwachsene mit angeborenen Herzfehlern (EMAH) der Universitätsmedizin Göttingen werden im Jahr mehr als 5.000 Kinder, Jugendliche und Erwachsene mit angeborenen Herzfehlern ambulant und stationär behandelt.

Es gibt auch eine Spezialsprechstunde für Patientinnen und Patienten mit Williams-Beuren-Syndrom aller Altersgruppen, die von Dr. Verena Gravenhorst geleitet wird.

KONTAKT:

Dr. med. Verena Gravenhorst
Oberärztin, Zentrum Kinderheilkunde und
Jugendmedizin, Abt. Pädiatrische Kardiologie
und Intensivmedizin
WBS-Sprechstunde
EMAH-Zentrum Universitätsmedizin Göttingen
Universitätsmedizin Göttingen
Kinderherzkl
Robert-Koch-Straße 40
37075 Göttingen, Telefon +49 551 3922550
E-Mail verena.gravenhorst@
med.uni-goettingen.de



Bei älteren Kindern (ab ca. 6 Jahren), Jugendlichen und Erwachsenen ist die Durchführung eines Belastungs-EKG auf dem Laufband oder dem Fahrradergometer möglich und sinnvoll, um mögliche Veränderungen des Blutdrucks und der Herzstromkurve unter Belastung erkennen zu können.

Bei ausgeprägten Veränderungen des Herz-Kreislauf-Systems kann eine weitere bildgebende Untersuchung erforderlich werden. Hier steht uns die **Magnetresonanztomographie** des Herzens (MRT) zur Verfügung, die zu keiner Belastung mit Röntgenstrahlen führt. Das Gerät ist allerdings sehr laut und man muss für längere Zeit in einer engen Röhre liegen, weshalb viele WBS-Patienten dazu eine medikamentöse Ruhigstellung (**Sedierung**) benötigen.

Als eine gute Alternative dazu ist die Computertomographie mit Gefäßdarstellung (**Angiographie**) des Herzens und des arteriellen Gefäßsystems, insbesondere der Hauptschlagader und ihrer Abgänge inklusive der Herzkranzarterien, zu empfehlen. Der Vorteil dieser Untersuchung ist, dass die Untersuchungszeit sehr viel kürzer (einige Minuten) und das Gerät leise ist.



EMAH

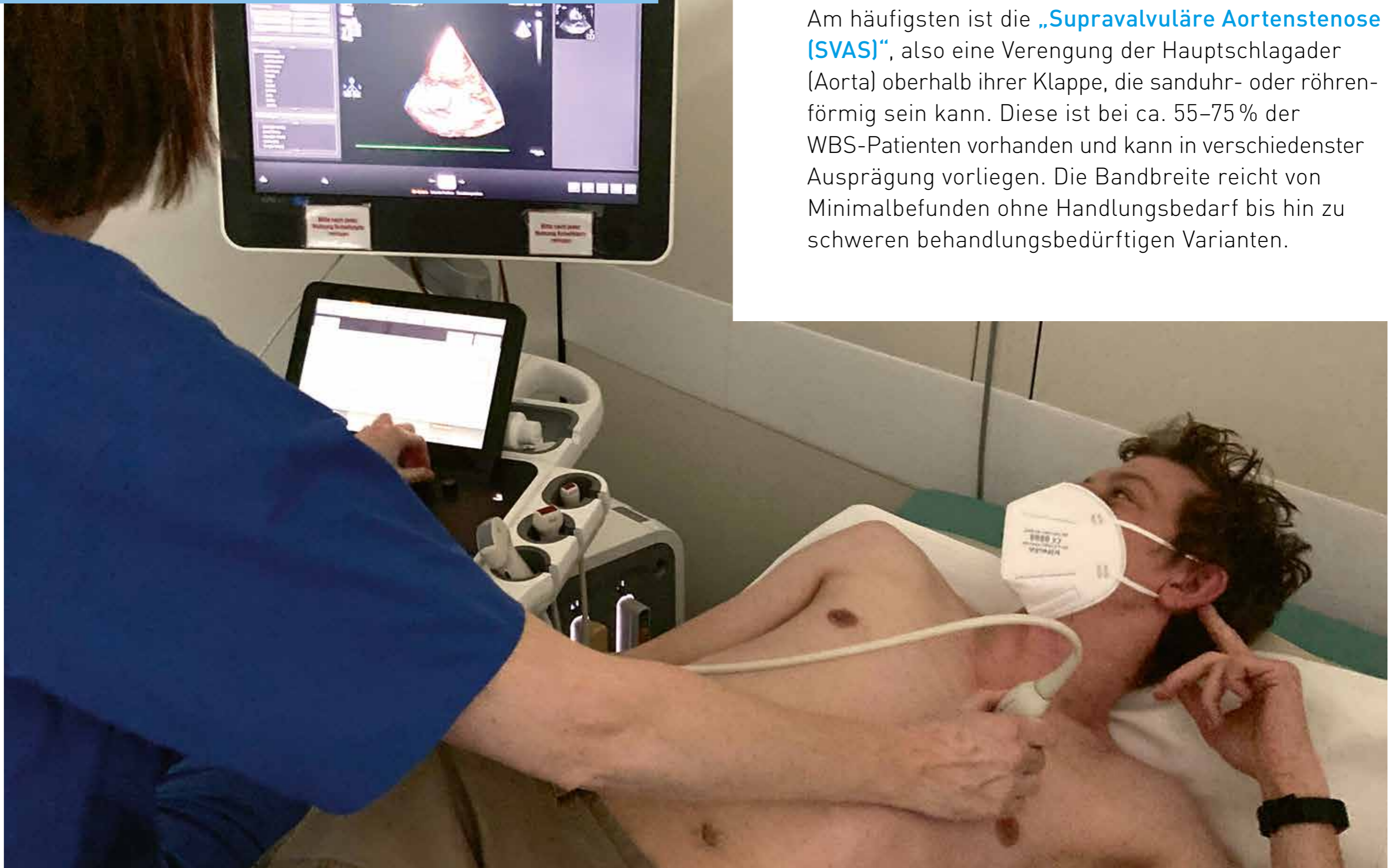
Erwachsene Patienten werden in der Regel von EMAH-Kardiologen betreut. Meist sind das Kinderkardiologen, die die Zusatzqualifikation EMAH erworben haben. EMAH Schwerpunktpraxen und Kliniken findet man über die Fachgesellschaften, z. B. Deutsche Herzstiftung, Deutsche Gesellschaft für Pädiatrische Kardiologie und Angeborene Herzfehler e. V., Deutsche Gesellschaft für Kardiologie.



Die Patienten müssen zudem nicht in einer engen Röhre liegen. Daher ist eine Sedierung dafür nur in Ausnahmefällen erforderlich. Auch die kleinen Herzkranzgefäße können im Gegensatz zur MRT mit dieser Untersuchung sehr gut dargestellt werden. Nachteil dieser Methode ist die Belastung mit Röntgenstrahlung. Diese ist bei den modernen Geräten aber gering.

In besonderen Fällen kann eine Herzkatheteruntersuchung erforderlich sein, z. B. zur Planung einer Operation, für eine Intervention oder zur elektrophysiologischen Untersuchung mit **Ablation** (Verödung) von Herzrhythmusstörungen.

Welche Herz-Kreislauf-Veränderungen stehen beim WBS im Vordergrund?

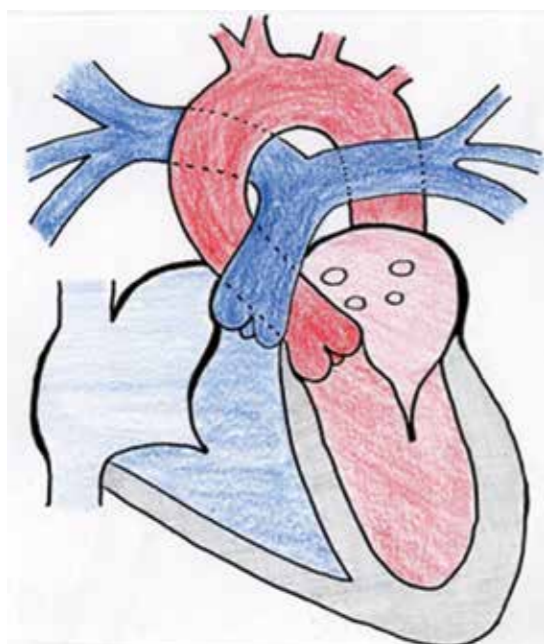


Am häufigsten ist die „**Supravalvuläre Aortenstenose (SVAS)**“, also eine Verengung der Hauptschlagader (Aorta) oberhalb ihrer Klappe, die sanduhr- oder röhrenförmig sein kann. Diese ist bei ca. 55–75% der WBS-Patienten vorhanden und kann in verschiedenster Ausprägung vorliegen. Die Bandbreite reicht von Minimalbefunden ohne Handlungsbedarf bis hin zu schweren behandlungsbedürftigen Varianten.

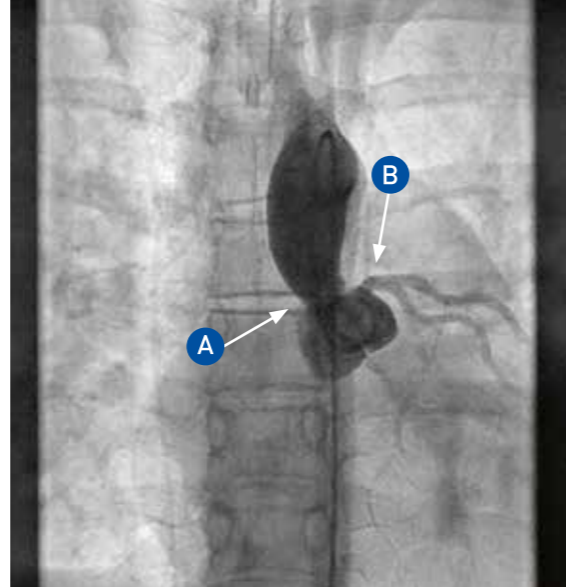
ENTWICKLUNGSVERLAUF DER SUPRAVALVULÄREN AORTENSTENOSE (SVAS)

Der natürliche Verlauf der SVAS hängt vom Schweregrad der Verengung ab: in ca. 2/3 der Fälle bleibt der Befund stabil, bei ca. 1/4 kommt es zu einer Verschlechterung und selten (< 10%) zu einer Verbesserung. Wenn ein Kind mit einer geringgradigen SVAS das Alter von 2 Jahren erreicht hat, ist die Wahrscheinlichkeit einer Zunahme des Schweregrades zu einem operationsbedürftigen Bereich gering.

Häufig ist die SVAS mit anderen Herz-Kreislauf-Veränderungen wie peripheren Pulmonalstenosen, Stenosen der Herzkranzgefäße und **Aortenbogenanomalien** vergesellschaftet. Zur Behandlung schwerer SVAS steht nur die Korrektur-Operation zur Verfügung. **Herzkatheterinterventionen** sind bei diesem Herzfehler ineffektiv. Für den optimalen Zeitpunkt zur Operation bei SVAS gibt es aktuell noch keine klaren Empfehlungen, die meisten Zentren orientieren sich an den Behandlungsleitlinien für **Aortenklappenstenosen**.

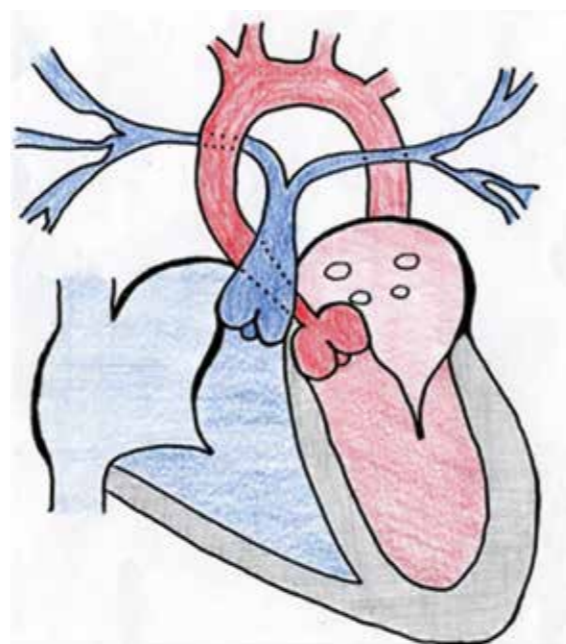


Normaler Herzbefund



Supravalvuläre Aortenstenose (A) und Darstellung der linken Koronararterie (B) in der Herzkatheteruntersuchung

Wenn im Zusammenhang mit der SVAS Schmerzen in der Brust (**Angina pectoris**), Ohnmachtsanfälle (sog. **Synkopen**) und/oder typische EKG-Veränderungen in Ruhe oder Belastung auftreten oder weitere schwere Herz- oder Gefäßveränderungen vorliegen, sollte ggfs. eine Korrektur-Operation erwogen werden. Die operative Behandlung besteht in einer Erweiterung der Engstelle mit einem Flicker, wofür es verschiedene Techniken gibt.



Hochgradige SVAS und hypoplastisches Pulmonalarteriensystem

ENTWICKLUNGSVERLAUF DER PERIPHEREN PULMONALSTENOSEN (PPS)

Periphere Pulmonalstenosen (PPS), also Verengungen der Lungenschlagadern hinter ihrer Aufzweigung zur rechten und linken Lunge, sind die zweithäufigsten Herzfehler beim WBS. Auch diese können in verschiedenster Ausprägung vorliegen. Bei geringem bis mittelgradigem Schweregrad gibt es eine Tendenz zur Befundbesserung im Spontanverlauf.

TYPISCH SIND 2 VERSCHIEDENE FORMEN:

1. Diffuse Verengungen, die über den gesamten Gefäßbaum der Lungenarterien verteilt sind.
2. Diskrete Stenosen an der Aufzweigung der Pulmonalarterien zu beiden Seiten.

Wenn Verengungen von mehr als 50% des Gefäßdurchmessers der Lungenarterien bestehen, stellt diese Veränderung eine Belastung für das Herz-Kreislauf-System dar.

Eine Behandlung von peripheren Pulmonalstenosen über eine **Ballondilatation**, also Aufdehnung mit einem kontrastmittelgefüllten Ballon per Herzkatheter, ggfs. auch mit Implantation eines Stents, ist grundsätzlich möglich. Bei Patienten mit Williams-Beuren-Syndrom wird diese Methode allerdings kontrovers diskutiert, da es hier aufgrund der besonderen Beschaffenheit der arteriellen Gefäßwände häufig zu **Re-Stenosen** kommt, bzw. die Engstellen sich gar nicht erst ausreichend behandeln lassen. Alternativ kommt eine Korrektur-Operation mit Erweiterung der Pulmonalarterien im Bereich ihrer Aufzweigung mittels eines **Patches (Flicker)** in Frage. Pulmonalstenosen, die weiter in der Lungenperipherie liegen, sind für den Herzchirurgen in der Regel nicht erreichbar.

Stenosen und andere Veränderungen an den Herzkranzgefäßen (Häufigkeit 17–45%) können zu Durchblutungsstörungen des Herzmuskels führen. Bei Hinweisen im EKG und Belastungs-EKG können die Herzkranzgefäße mittels Computertomographie des Herzens oder in einer **Herzkatheteruntersuchung** dargestellt werden. Hier ist ggfs. ein operativer Eingriff die Therapie der Wahl. Die Implantation von **Stents** in die **Koronararterien** wäre aufgrund der durch den **Elastin-Mangel** veränderten verdickten Gefäßwände nicht erfolgversprechend und sehr risikoreich.

Auch Stenosen der Aorta im Bereich des Übergangs vom Aortenbogen zur absteigenden Aorta oder eine Verschmälerung der Bauchaorta kommen vor. Prinzipiell können alle Abgänge der Aorta verengt sein. Nierenarterienstenosen scheinen dabei am häufigsten zu sein (7–60%) und können zu Bluthochdruck führen.

Wenn die Arterien, die den Magen-Darm-Trakt versorgen (10–15%), verengt sind, kann es zu Bauchschmerzen nach den Mahlzeiten kommen, wenn Magen und Darm stärker arbeiten müssen und dazu mehr Blut mit dem darin transportierten Sauerstoff benötigen.

Neben den stenotischen Veränderungen von Arterien wurden auch viele andere angeborene Herzfehler beim WBS beschrieben. So ist die Häufigkeit von Veränderungen der Aorten- und/oder **Mitralklappe** erhöht. Auch **Ventrikelseptumdefekte**, die häufigsten angeborenen Herzfehler, aber auch andere, seltenere Herzfehler können vorkommen.

SVAS oder PPS

Supravalvuläre Aortenstenosen (SVAS) oder Periphere Pulmonalstenosen (PPS) sind der häufigste bzw. die zweithäufigsten Herzfehler bei Patienten mit WBS.

Bluthochdruck



Bluthochdruck ist ein häufiges, von vielen Faktoren abhängiges Symptom beim WBS und liegt bei ca. 50 % der Kinder und bis zu 70 % der Erwachsenen mit dieser Erkrankung vor.

Regelmäßige Blutdruckmessungen an allen vier Extremitäten sind wichtig, also an den Armen und den Beinen im Vergleich. Wenn eine SVAS vorliegt, können die **Blutdruckwerte** am rechten Arm irrtümlich zu hoch gemessen werden. Ursache hierfür ist der sogenannte „**Coanda-Effekt**“, die Eigenschaft einer strömenden Flüssigkeit, gekrümmten Oberflächen zu folgen. Im Falle von erhöhten Blutdruckwerten (systolischer und/oder diastolischer Blutdruck > 95.) **Perzentile** für Alter, Gewicht und Größe) wird eine 24-Stunden-Blutdruckmessung am linken Arm empfohlen und eine Ultraschalluntersuchung der Nieren mit Doppler-Untersuchung der Nierenarterien zum Ausschluss von Nierenarterienstenosen. Wenn der Verdacht auf Nierenarterienstenosen besteht, ist eine weitere bildgebende Untersuchung mittels **Kernspin-** oder **Computertomographie** erforderlich.

Zur Behandlung des Bluthochdruckes stehen eine Vielzahl von Medikamenten zur Verfügung. Bisher hat sich keine Medikamentenklasse als besonders effektiv gezeigt. Deshalb empfiehlt es sich, individuell für jeden Patienten das Präparat auszuwählen, welches seinen Symptomen am besten gerecht wird und keine **Kontraindikationen** aufweist. Eine gute Blutdruckeinstellung kann vor der Zunahme der **Aortensteifigkeit** und den daraus resultierenden Schäden des Herz-Kreislauf-Systems schützen. In manchen Fällen, wie z.B. beim Vorliegen höhergradiger Stenosen des Aortenbogens oder der Aorta, kann eine aggressive Behandlung des Bluthochdruckes zu einer mangelnden Durchblutung der Endorgane wie der Nieren oder des Magen-Darm-Traktes führen und sollte daher sorgfältig überdacht werden.

Abhängig von Alter und Körpergröße gibt es für Säuglinge, Kinder und Jugendliche aller Altersgruppen eigene Normalwerte für den Blutdruck. Hier kann Ihnen Ihr behandelnder Kinderarzt und Kinderkardiologe weiterhelfen.

Besondere Risikofaktoren



Bei Menschen mit WBS besteht ein erhöhtes Risiko im Zusammenhang mit Eingriffen in Narkose, was durch besondere Vorsichtsmaßnahmen reduziert werden kann.

Die Risiken dafür sind bisher noch nicht abschließend geklärt und wahrscheinlich multifaktoriell. Die meisten schweren Zwischenfälle ereignen sich im Rahmen von Eingriffen in Narkose oder Sedierung meistens am Anfang oder am Ende der Prozedur und sind meist durch eine schnelle Kreislaufdekompensation gekennzeichnet.

Als anatomische Risikofaktoren hierfür gelten bedeutsame SVAS in Kombination mit höhergradigen peripheren Pulmonalstenosen. Sofern noch Stenosen der Herzkranzgefäße vorliegen, kann dies zu schweren Durchblutungsstörungen des Herzmuskels und Herzinfarkten führen. Hiervon können auch WBS-Patienten ohne nennenswerte Herz-Kreislauf-Veränderungen betroffen sein.

Aus diesem Grund sollten alle operativen oder sonstigen Eingriffe, die eine Narkose oder Sedierung erfordern, in einer Klinik mit der Möglichkeit eines lückenlosen Herz-Kreislauf-Monitorings vor, während und nach dem Eingriff erfolgen. Der Narkosearzt sollte idealerweise mit den besonderen Bedürfnissen von Patienten mit WBS vertraut sein oder sollte mit Hilfe des Notfallausweises für WBS-Patienten die bei „Orphan Anästhesia“ hinterlegten Informationen beachten.

ACHTUNG:

Eine Lokalanästhesie, wie sie z.B. beim Zahnarzt verwendet wird, gilt als unproblematisch und wird in aller Regel gut vertragen.

Notfall

Die Notfallkarte erhalten Sie in der Geschäftsstelle des Bundesverband WBS e.V.



Aktuelle Informationen zu Narkose und Anästhesien beim Williams-Beuren-Syndrom finden Sie auf unseren Internetseiten oder unter www.orphananesthesia.eu

Kardiovaskuläre Besonderheiten im Erwachsenenalter



Regelmäßige kardiologische Untersuchungen sind auch bei Erwachsenen mit WBS lebenslang erforderlich.

Diesen Untersuchungen sollten idealerweise in einem Zentrum für Erwachsene mit angeborenen Herzfehlern erfolgen, welches mit dieser Erkrankung vertraut ist. Die Häufigkeit der Untersuchungen ist abhängig vom Schweregrad der Herz-Kreislauf-Veränderungen und sollte **Herzultraschall**, **EKG**, Blutdruckmessung an Armen und Beinen im Vergleich und ggfs. 24-h-EKG, 24-h-Blutdruckprofil und Belastungs-EKG umfassen.

Zumindest einmal im Erwachsenenalter ist zudem die Durchführung einer Computer- oder Magnetresonanztomographie-Angiographie mit Darstellung der gesamten Aorta und ihrer Abgänge inklusive der Herzkranzarterien zu empfehlen.

Menschen mit WBS haben erhöhte Risikofaktoren für die Entwicklung einer **Arteriosklerose**, so dass möglichst auf eine gesunde Ernährung

geachtet und regelmäßig die Blutfettwerte bestimmt werden sollten.

Auch bei erwachsenen WBS-Patienten besteht weiterhin ein erhöhtes Narkoserisiko, so dass chirurgische und interventionelle Eingriffe nur an dafür spezialisierten Zentren durchgeführt werden sollten.



CT-Rekonstruktion der Herzkranzgefäße



CT-Angiographie des Herzens, der Aorta mit ihren Abgängen und der Lungengefäße

Ablation Verödung
Anamnese Vorgeschichte einer Krankheit
Angina pectoris Schmerzen in der Brust
Angiographie Computertomographie mit Gefäßdarstellung
Aortenbogenanomalien Fehlbildungen der Hauptschlagader
Aortenklappenstenose Herzklappenfehler mit unzureichender Öffnung der Aortenklappe
Aortensteifigkeit Verminderte Elastizität der Wand der Hauptschlagader
Arterie Schlagader (führt das Blut vom Herzen weg)
Arteriosklerose krankhafte Veränderung der Arterien (Arterienwände verdicken sich)
Bauchaorta große Körperschlagader
Belastungs-EKG kardiologisches Untersuchungsverfahren mit Aufzeichnung eines EKG unter körperlicher Belastung (Fahrradergometer oder Laufband)
Coandaeffekt Eigenschaft einer strömenden Flüssigkeit gekrümmten Oberflächen zu folgen
Computertomographie Röntgendiagnostisches, computergestütztes, bildgebendes Verfahren
EKG Herzstromkurve
Elastin Elastin ist das Hauptprotein der elastischen Fasern, Sehnen, Bänder, Bronchien und Arterienwände und verleiht diesen Geweben ihre hohe Elastizität
Elastin-Arteriopathie Veränderungen der Arterien durch den Mangel an Elastin
Farbdopplerechokardiographie Ultraschalldiagnostik am Herzen zur Bestimmung der Blutflussrichtung, -geschwindigkeit und zur Bestimmung des Druckgradient
Hauptmanifestation Sichtbarwerden der Hauptmerkmale
Herzkatheterinterventionelle Eingriffe/Herzkatheterintervention Eingriffe mittels eines Herzkatheters
Herzkatheteruntersuchung Diagnostisches Verfahren, bei dem mittels eines dünnen Kunststoffschlauches (Katheter) und unter Verwendung von Kontrastmittel das Herz und die herznahen Gefäße auf einem Röntgenbildschirm sichtbar gemacht werden
Herzrhythmusstörungen (Arrhythmien) wenn das Herz zu schnell/langsam oder unregelmäßig schlägt

Herzultraschall/Echokardiografie Ultraschalldiagnostik am Herzen zur Beurteilung von Herzwänden, Herzinnenräumen, Herzklappen und ventrikulären Ausflusstrakten.
Kardiologie Wissenschaft, die sich mit den Erkrankungen und Veränderungen von Herz und Kreislaufsystem sowie deren Behandlung befasst
Kernspintomographie/Magnetresonanztomografie (MRT) Bildgebendes, diagnostisches, computergestütztes Verfahren mit Hilfe eines starken Magnetfeldes
Kontraindikation Gegenanzeige zur Anwendung eines Medikaments oder Medizinprodukts
Koronararterien Herzkranzgefäße
Kreislaufdekompensation Versagen der körpereigenen Gegenregulationsmechanismen des Kreislaufs
Läsion Schädigung
Lungenperipherie am Rand der Lunge gelegen
Magnetresonanztomographie s. Kernspintomographie
Mikrodeletion Verlust eines Chromosomenstückes
Mitralklappe Segelklappe zwischen linkem Herzvorhof und linker Herzkammer
Patch (Flicken) Kleines Implantat zur Erweiterung eines Gefäßes
Periphere Pulmonalstenosen (PPS) Stenosen der Pulmonararterienäste (Lunge)
Perzentile nach der Größe geordnete Reihe von Messwerten in 100 gleich große Teile
Pulsoximeter Infrarotsender zur Messung des Sauerstoffgehalts im Blut
Re-Stenosen Wiedereinengung einer zuvor behandelten Stenose
Sedierung Ruhigstellung durch Medikamente
Stenose Verengung von Hohlorganen oder Gefäßen
Stent Gefäßstütze aus Metall oder Kunststoff
Supraaortale Aortenstenose (SVAS) Verengung der Hauptschlagader (Aorta) oberhalb ihrer Klappe
Synkopen plötzlich eintretende kurzzeitige Bewusstlosigkeit
Transkutane Sauerstoffsättigung Sauerstoffgehalt im Blut, gemessen über einen Haut-Sensor
Vene führt das Blut zurück zum Herzen
Ventrikelseptumdefekt angeborener Herzfehler mit Defekt im Septum interventriculare (Septum/Scheidewand zwischen rechter und linker Herzkammer)

AUTORIN

Dr. med. Verena Gravenhorst

REDAKTION, DRUCKABWICKLUNG

Bundesverband Williams-Beuren-Syndrom e.V.

Christina Leber

Urselbachstraße 17

61440 Oberursel

Telefon +49 6171 78740

E-mail info@w-b-s.de

www.w-b-s.de

LEKTORAT

Peter A. Emmerich, Brigitte Mintenbeck

ART & DTP

simply-s.de, Sandra Seibert

WIR DANKEN

Dr. med. Verena Gravenhorst für die Erstellung der Texte und der Zusammenstellung des medizinischen Bildmaterials, Herrn Prof. Dr. med. Thomas Paul für die Unterstützung, Familie Wessel für die Zeichnungen von Prof. Dr. med. Armin Wessel, den Eltern, die durch ihre Fotoschnapschüsse den Text aufgelockert haben, der GKV-Gemeinschaftsförderung der Selbsthilfe für die finanzielle Unterstützung beim Druck dieser Broschüre.

FOTOS UND GRAFIKEN DIESER BROSCHÜRE

ACHSE, Familie Barth, Familie Berger, Familie Geopoulous, Familie Gunkel, Familie Leber, Familie Schulz, Universitätsmedizin Göttingen, Prof. Wessel.



Dr. med. Verena Gravenhorst studierte von 1993–2000 Humanmedizin an der Georg-August-Universität Göttingen. Sie promovierte dort bei Herrn Prof. Dr. med. Armin Wessel zu dem Thema „Koronararterienanomalien beim Williams-Beuren-Syndrom“. Seit 8/2000 arbeitet sie in der Abteilung für Pädiatrische Kardiologie und Intensivmedizin der Universitätsklinik Göttingen und lernte dort bereits als Assistenzärztin unter der Anleitung von Herrn Prof. Dr. med. Armin Wessel die medizinische Versorgung und die speziellen Bedürfnisse von Patienten mit Williams-Beuren-Syndrom aller Altersklassen kennen. Nach dem Erwerb der Facharztanerkennung für Pädiatrie und der Weiterbildung Pädiatrische Kardiologie leitet sie seit 2008 als Oberärztin die Pädiatrisch-Kardiologische Ambulanz der Universitätsklinik Göttingen und bietet seitdem eine Spezialsprechstunde für Patienten mit Williams-Beuren-Syndrom an. Im Januar 2016 erwarb sie die Zusatzqualifikation EMAH „Erwachsene mit angeborenen Herzfehlern“. Sie ist Mitglied im wissenschaftlichen Beirat des Bundesverband Williams-Beuren-Syndrom e.V..

Dr. med. Verena Gravenhorst, Oberärztin
 Zentrum Kinderheilkunde und Jugendmedizin
 Abt. Pädiatrische Kardiologie und Intensivmedizin
 WBS-Sprechstunde

EMAH-Zentrum Universitätsmedizin Göttingen
 Universitätsmedizin Göttingen, Kinderherzlinik
 Robert-Koch-Straße 40, 37075 Göttingen
 Telefon +49 551 3922550
 E-Mail verena.gravenhorst@med.uni-goettingen.de
 www.kinderherzlinik.de





Bundesverbandstagung 2023 in Willingen

SIE SIND NICHT ALLEIN

Sie möchten mehr über das Williams-Beuren-Syndrom wissen? Suchen Sie Kontakt zu Fachleuten/Experten und wollen mit jemandem reden, der Erfahrung mit dem Syndrom hat? Andere Menschen mit WBS kennenlernen? Oder den Bundesverband unterstützen?

Wenden Sie sich an uns!

Wir sind zwar eine kleine Gruppe, haben aber viele Kontakte und Erfahrungen und helfen Ihnen weiter:

