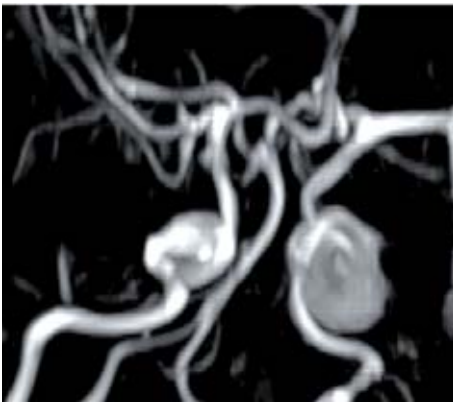


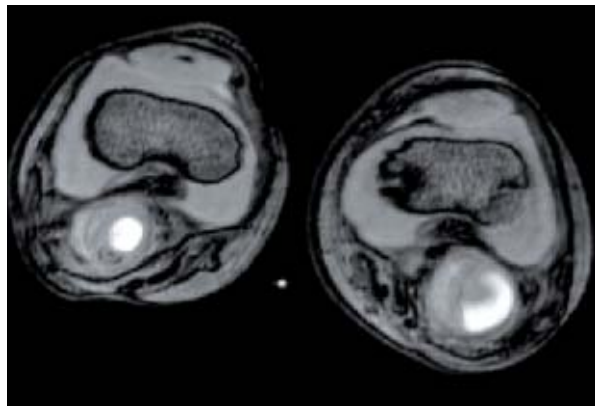
F.H.A. Prüfer, J. Wiskirchen, M. Hofbeck, G. Ziemer, C. Drews, C. D. Claussen, J. F. Schäfer

Diagnostik und Therapie beim Loeyes-Dietz-Syndrom (LDS)

Das LDS ist ein seltenes Syndrom und wurde erstmals 2004/2005 beschrieben. Es beinhaltet das Vorkommen einer generalisierten arteriellen Tortuosität und Aneurysmen gemeinsam mit dem Auftreten verschiedener Fehlbildungen. Es besteht ein sehr hohes Risiko von Rupturen bei geringer Größenausdehnung der Aneurysmen. Dieser Artikel zeigt ein Fallbeispiel, bei dem durch frühzeitige Diagnostik die interventionell-chirurgische Therapie eingeleitet werden konnte, welches die Prognose dieser Kinder entscheidend verbessert.



■ Abb. 1: Aneurysmen intracerebral



■ Abb. 2: Magnetresonanztomographie mit Darstellung der Poplitea-aneurysmen links und rechts

Einleitung

Ursächlich für das Loeyes-Dietz-Syndrom ist ein autosomal dominanter Rezeptordefekt, der den „cytokine transforming growth factor-beta“ kodiert. Dieser Faktor ist für verschiedene Zellfunktionen wichtig, unter anderem für die Stabilität der Gefäßwände. Bei einem solchen Defekt kommt es zu einer Bindegewebschwäche mit dementsprechend ausgeprägten Gefäßpathologien. Begleitend dazu wird das Auftreten eines Hypertelorismus, Craniosynostosen und eines Spalt-

gaumens bzw. einer geteilten Uvula beschrieben.

Der Verlauf dieser vor allem arteriellen Gefäßerkrankung ist ungewöhnlich schwerwiegend, da es schon bei geringer Größenausdehnung der Aneurysmen zu Rupturen kommen kann, ohne dass zuvor klinische Symptome bestehen. Ein weiteres Risiko ist die Aortendissektion.

Die hier dargestellten Bilder sind von einem 3jährigen Mädchen,

welches sich primär bei zunehmenden Knieschmerzen vorstellte. Äußerliche Fehlbildungen wie z. B. der Turriccephalus waren bekannt und bereits behandelt, ein Syndrom konnte bislang nicht zugeordnet werden.

Diagnostik

In der durchgeführten Schnittbild-diagnostik (MRT/CT) zeigten sich generalisiert aneurysmale Veränderungen intracerebral und entlang der Gefäße der Extremitäten (Abb. 1-2), teilweise perlschnurartig an-



■ Abb. 3: Computertomographie mit Aneurysma der Aorta abdominalis



■ Abb. 4: Computertomographie nach Anlegen einer aorto-biiliacalen Gore Tex-Y-Prothese bei dem zuvor gezeigten Aneurysma der Aorta abdominalis (siehe Abb. 3) mit regelrechter Gefäßperfusion über die Gefäßprothese



■ Abb. 5: Aneurysma spurium der A. iliaca interna links. Das Rektum wird aufgrund der Größe nach rechts lateral verlagert

geordnet. Das größte Aneurysma stellte sich infrarenal an der Aorta abdominalis mit einem Maximaldurchmesser von 5,5 cm dar (Abb. 3). Wandständig zeigte sich teilweise schon kalzifizierendes Thrombusmaterial als Hinweis auf einen schon länger bestehenden Defekt.

Das Kind hatte keine abdominellen Beschwerden. Außergewöhnlich war die Manifestation eines A. spuriums mit einer Größenausdehnung von ca. 2,5 cm, welches über die A. iliaca interna links versorgt wurde und das Rektum nach rechts lateral verdrängte (Abb.5).

Therapie

Zunächst wurde eine aorto-biiliacale Y-Prothese angelegt (Abb. 4). Wegen der Größenausdehnung des A. spuriums und der möglichen Rupturgefahr, wurde dieses Aneurysma interventionell unter Verwendung von insgesamt 62 Coils zu über 95% embolisiert und ver-

schlossen (Abb.6). Das in Abb. 2 gezeigte Popliteaneurysma links wurde unter Korrektur eines Veneninterponates reseziert. Bisher hat das Mädchen einen unkomplizierten Gesundungsverlauf.

Zusammenfassung

Das Beispiel zeigt die Wichtigkeit der präzisen, präventiven kardiovaskulären Diagnostik bei Patienten mit LDS-Syndrom von „Kopf bis Fuß“.

Nur so kann eine interventionell-chirurgische Therapie rechtzeitig eingeleitet werden, welche lebensrettend für diese Kinder sein kann.



■ Abb. 6a/b: Einbringen eines 4-French-Katheters über eine 4-French-Schleuse in die A. iliaca interna. Sondierung des Aneurysma spuriums mit einem 2,7 French Prograde Mikrokatheter (a). Erfolgreiche Embolisierung unter Verwendung von insgesamt 62 Coils (b)

► Dr. med. Friederike Prüfer
Radiologische Diagnostik/
Kinderradiologie
Universitätsklinikum Tübingen
Hoppe-Seyler-Straße 3
72076 TÜBINGEN