

## Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie – Stellenwert der Echokardiografie

Michel-Lambertz R.  
Deutsche Klinik für Diagnostik  
Wiesbaden

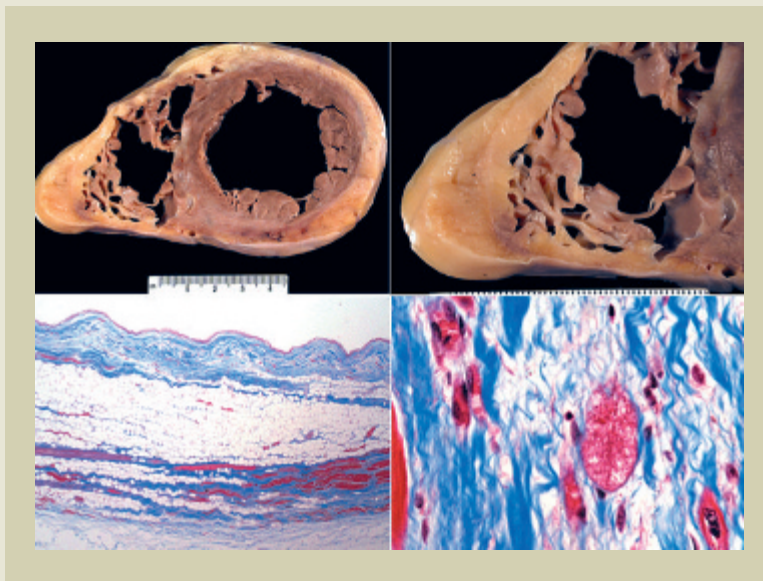


Abbildung 1  
Histopathologische Veränderungen der arrhythmogenen rechtsventrikulären Kardiomyopathie. Fokal umschrieben oder fortschreitend ausgehend diffus kommt es zu einer Einlagerung bzw. dem vollständigen Ersatz der Myokardstruktur durch Fettgewebe oder Kollagen.

### ANATOMIE

Die zu Grunde liegenden histopathologischen Veränderungen der arrhythmogenen rechtsventrikulären Kardiomyopathie (ARVD) (vormals Dysplasie des rechten Ventri-

kels, ARVC) bestehen in einer ultrastrukturellen Gewebeveränderung der freien Wand. Prädilektionsstellen sind der Ausflusstrakt, die inferiore Wand und die Apikalregion der rechten Herzkammer (Abb. 1). Ein diffuser Befall mit Beteiligung des linken Ventrikels ist zudem möglich. Fokal umschrieben oder fort-

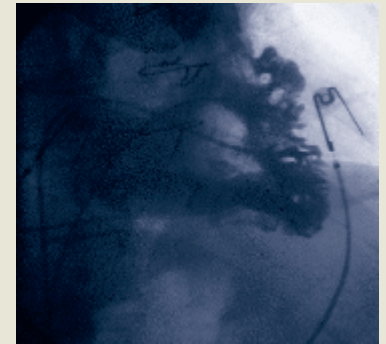


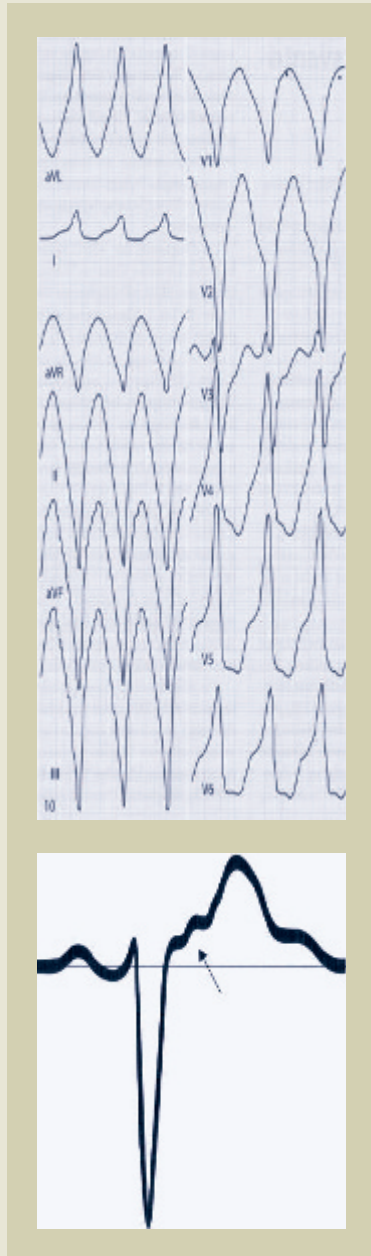
Abbildung 2  
Ventrikulogramm des rechten Ventrikels im 30° RAO-Strahlengang bei einem Patienten mit ARVD. Neben der deutlichen Vergrößerung des rechten Ventrikels erkennt man fokale Aneurysmen v.a. im Bereich der inferioren Wandabschnitte und des rechtsventrikulären Ausflusstrakts.

schreitend ausgehend diffus kann es zu einer Einlagerung bzw. dem vollständigen Ersatz der Myokardstruktur durch Fettgewebe oder Kollagen kommen (Abb. 2). Falls Lipideinlagerungen dominieren, ist die Wanddicke unverändert; ansonsten ist sie vermindert oder erscheint ausgebuchtet (Abb. 2).

### URSACHE UND KLINISCHES ERSCHEINUNGSBILD

Die Ursache der arrhythmogenen rechtsventrikulären Kardiomyopathie ist unbekannt. Apoptotische Vorgänge basierend auf Mutationen in desmosomalen Proteinen (Plakophilin-2) werden pathogenetisch diskutiert. Gehäuft tritt diese Erkrankung in Norditalien auf (44/10.000).

Abbildung 3  
**Oben:** Monomorphe, Linksschenkelblockförmig deformierte ventrikuläre Tachykardie bei einem Patienten mit ARVC.  
**Unten:** Epsilon-Potenzial in V<sub>1</sub>.



Bei etwa 50 % aller Patienten ist auch die Familienanamnese der ARVC/D positiv, d. h., ein weiteres Familienmitglied ist von der Erkrankung betroffen. Basso und Mitarbeiter führten eine pathologische Studie an 30 Herzen mit ARVC/D durch, bei denen bei 24 als Todesursache der plötzliche Herztod und in 3 Fällen akutes Herzversagen vorlag.

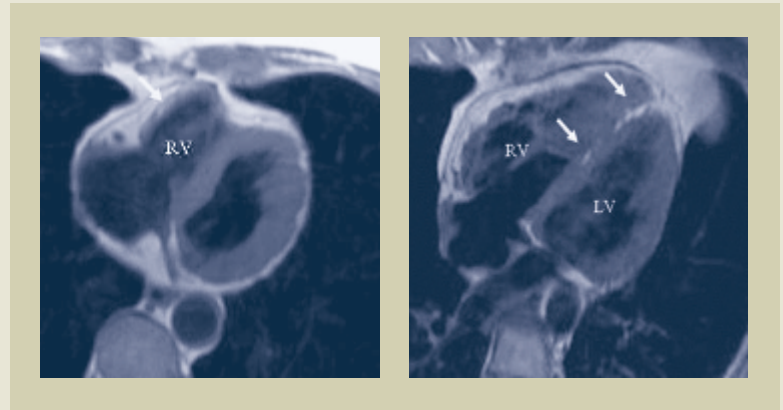


Abbildung 4  
 MR-Darstellung einer ARVC: T1-gewichtete TSE-Sequenz.

**Links:** Modifizierte transversale Ebene. Es zeigt sich eine fettige Degeneration der freien Wand des rechten Ventrikels (helle Zone, Pfeil).  
**Rechts:** Modifizierter 4-Kammerblick. Das signalreiche Areal im mittleren und apikalen Septum entspricht einer fettigen Degeneration bei ARVC.

EKG-Veränderungen waren bei 19 Fällen negative T-Wellen in den rechtspräkordialen Ableitungen und ventrikuläre Arrhythmien (Abb. 3). Rechtsventrikuläre Aneurysmen fanden sich bei 15 % der obduzierten Herzen, 12 % waren in der inferioren Hinterwand lokalisiert. Der linke Ventrikel war bei 47 % und das intraventrikuläre Septum bei 20 % involviert (Abb. 4). Zwei pathologisch-histologische Muster, fettige Degeneration in 40 % und fibro-fettige Degeneration in 60 %, wurden identifiziert.

Der Morbus Uhl mit dünner pergamentartiger Wandveränderung bei massiver rechtsventrikulärer Dilatation stellt eine ausgeprägte Sonderform des Symptomenkomplexes dar. Das klinische Bild präsentiert sich abhängig vom Erkrankungsstadium primär mit linksschenkelblockartigen ventrikulären Extrasystolen, die bis zum Kammerflimmern mit plötzlichem Herztod führen können, oder mit Zeichen einer Herzinsuffizienz. Patienten mit einer ARVC/D stellen sich häufig zur diagnostischen Abklärung rezidivierender ventrikulärer Tachykardien oder Synkopen vor. Meistens sind junge, gesunde Patienten männlichen Geschlechts betroffen.

#### TASK - FORCE - KRITERIEN

Als Richtlinie gelten die sog. McKenna-Kriterien, die 1994 erstmals erarbeitet wurden und seit 2010 wesentlich erweitert und differenzierter als aktuelle Task-Force-Kriterien vorliegen. Diese sind in der Tabelle gegenübergestellt. Anhand der neuen Task-Force-Kriterien aus 2010 rechtefertigt demnach das Erfüllen von zwei Hauptkriterien oder einem Hauptkriterium und zwei Nebenkriterien die Diagnose einer ARVC/D. Berücksichtigung finden hierbei die globale sowie regionale Funktionsanalyse des rechten Ventrikels, die Gewebecharakteristik des rechtsventrikulären Myokards, der Nachweis von Re- und Depolarisationsstörungen sowie AV-Überleitungsstörungen und Arrhythmie im EKG ebenso wie eine etwaig positive Familienanamnese.

I. Globale/segmentale Dysfunktion/Strukturelle Veränderung des RV

- Major
- Ausgeprägte RV-Dilatation und eingeschränkte RVEF bei normaler oder nur leicht reduzierter LV-Funktion
  - Regionale RV-Aneurysmen
  - Deutliche segmentale RV-Dilatation

**2D-Echo**

- Regionale RV- Akinesie, -Dyskinesie, -Aneurysma und eines der folgenden Kriterien (enddiastolisch):
  - PLAX RVOT > 32 mm (> 19 mm/m<sup>2</sup> KOF)
  - PSAX RVOT > 36 mm (> 21 mm/m<sup>2</sup> KOF)
  - Fractional area change < 33%

**MRT**

- Regionale RV-Akinesie, -Dyskinesie oder dyssynchrone RV-Kontraktion und eines der folgenden Kriterien (enddiastolisch)
  - Ratio RV-Vol/KOF > 110 ml/m<sup>2</sup> (Männer), >100 ml/m<sup>2</sup> (Frauen)
  - RVEF < 40%

**RV-Angiografie**

- Regionale RV-Akinesie, -Dyskinesie, -Aneurysma

- Minor
- Leichte RV-Dilatation mit nur leichter RVEF-Reduktion bei normaler LVEF
  - Leichte umschriebene RV-Dilatation
  - Regionale RV-Hypokinesie

**2D-Echo**

- Regionale RV-Akinesie oder -Dyskinesie und eines der folgenden Kriterien (enddiastolisch):
  - PLAX RVOT > 29–32 mm (16–19 mm/m<sup>2</sup> KOF)
  - PSAX RVOT > 32–36 mm (18–21 mm/m<sup>2</sup> KOF)
  - Fractional area change 33–40%

**MRT**

- Regionale RV-Akinesie, -Dyskinesie oder dyssynchrone RV-Kontraktion und eines der folgenden Kriterien (enddiastolisch)
  - Ratio RV-Vol/KOF > 100ml/m<sup>2</sup> (Männer), >90 ml/m<sup>2</sup> (Frauen)
  - RVEF > 40–45%

II. Gewebecharakteristik des Myokards

- Major
- Fibrolipomatose histologisch

- verbleibender Myozytenanteil < 60% (morphometrisch), geschätzt < 50% mit fibrotischem Umbau des Myokards in > 1 Gewebeprobe, mit fettreichem Ersatz in der Myokardbiopsie

- Minor

- verbleibender Myozytenanteil 60–75% (morphometrisch), geschätzt 50–60% mit fibrotischem Umbau des Myokards in > 1 Gewebeprobe, mit fettreichem Ersatz in der Myokardbiopsie

III. Repolarisationsstörungen

- Major

- T-Negativierung (V1, V2 und V3); Alter > 14 Jahre, kein RSB (QRS > 120 ms)

- Minor
- T-Negativierung rechtspräkordial (V2 und V3) (Alter > 12 Jahre, keine RSB)

- T-Negativierung (V1 und V2), Alter > 14 Jahre, keine RSB oder T-Negativierung in V4, V5 oder V6
- T-Negativierung (V1-V4), Alter > 14 Jahre, mit RSB

IV. Depolarisations- und AV-Überleitungsstörungen

- Major
- Epsilonpotenzial oder lokale QRS-Verbreiterung (>110 ms in V1-V3)

- Epsilonpotenzial in den rechtspräkordialen Ableitungen (V1-V3)

- Minor
- Spätpotenziale im Signalmittlungs-EKG

- Spätpotenziale im Signalmittlungs-EKG bei > 1 von 3 Parametern, wenn QRS-Komplex < 110 ms
- Gefilterte QRS-Dauer (fQRS) > 114 ms
- Terminale QRS-Dauer (LAS-Dauer) > 38 ms
- RMS-Voltage der letzten 40 ms < 20 µV
- TAD (terminal activation duration) des QRS-Komplexes > 55 ms in V1, V2 oder V3, kein RSB

V. Arrhythmien

- Major

- LBS-konfigurierte ventrikuläre Tachykardie (nicht anhaltende und anhaltende)

- Minor
- LSB-konfigurierte VT (anhaltend oder nicht anhaltend im EKG, LZ-EKG oder bei Belastungstests)
  - Häufige VES (>1000/h im LZ-EKG)

- Ventrikuläre Tachykardie (nicht anhaltende und anhaltende) aus dem RVOT
- > 500 VES/h (LZ-EKG)

VI. Familienanamnese

- Major
- Gesichert durch Histologie aus Chirurgie oder Autopsie

- Bestätigte ARVC/D bei Blutsverwandten 1. Grades aufgrund der vorliegenden Kriterien
- ARVC/D bei Blutsverwandten 1. Grades durch Histologie aus Autopsie oder Chirurgie gesichert
- Pathogene Mutation\* (assoziiert oder möglicherweise assoziiert mit ARVD/C) im Verdachtsfall

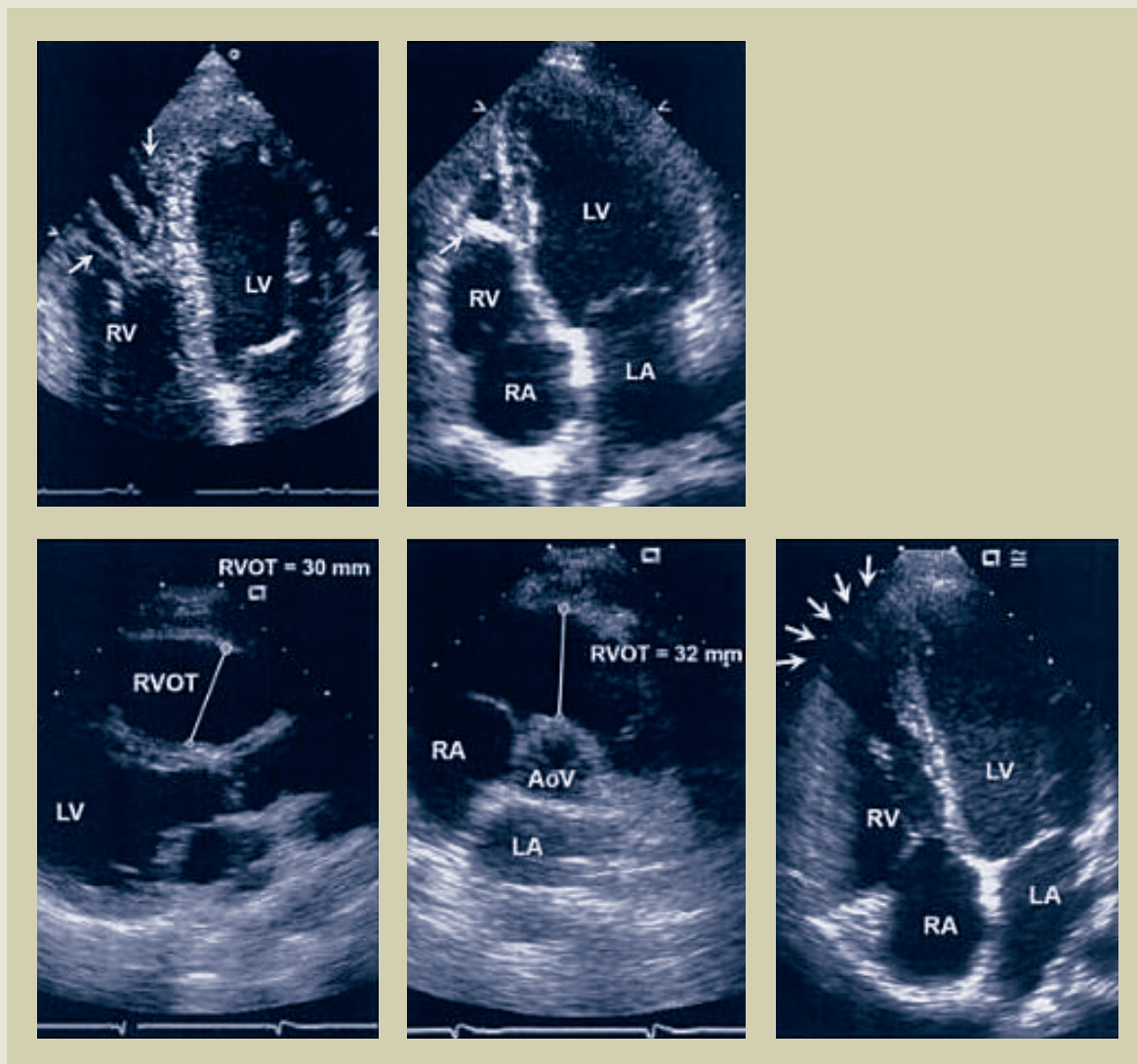
- Minor
- Plötzlicher Herztod in der Familie (< 35 Jahre) mit V. a. ARVC/D
  - V. a. ARVC/D in der Familie aufgrund der vorliegenden Kriterien

- Schilderung von ARVC/D bei Blutsverwandten 1. Grades, bei denen die vorliegenden Kriterien nicht überprüft werden können
- Frühzeitiger Herztod (< 35 Jahre) durch mögliche ARVC/D bei Blutsverwandten 1. Grades
- Gesicherte ARVC/D (autoptisch oder anhand der vorliegenden Kriterien) bei Blutsverwandten 2. Grades

\* Molekulargenetische Diagnostik: Die am häufigsten betroffenen Gene, die derzeit routinemäßig untersucht werden, sind DKP2, DSP, DSG2. Die klinische Sensitivität, d. h. Anteil der positiven Ergebnisse, wenn eine Krankheit vorliegt, beträgt ca. 60%.

Abbildung 5  
Mögliche echokardiografische Manifestationen bei ARVC. Neben einer starken Trabekularisierung im RV-Spitzenbereich kann auch eine Hyperreflexibilität des Moderatorbandes richtungsweisend sein. Häufig (aber nicht in allen Fällen) ist der RVOT erweitert. Auch können umschriebene Aneurysmen nachweisbar sein (im hier dargestellten Fall apikal).

(Abb. mod. nach Yoerger DM et al. *J Am Coll Cardiol* 2005;45:860)



#### SONOGRAFISCHER NACHWEIS

Die Echokardiografie ist geeignet, neben der Dilatation und etwaigen Funktionsminderung des rechten Ventrikels auch die Ausdehnung der ARVC/D im Bereich der freien rechtsventrikulären Wand aufzudecken (Abb. 5–7). Ein hyperreflexives Moderatorband oder exzessive bzw. abnormale Trabekelstrukturen im

Spitzenbereich finden sich bei ca. 30–50% der Patienten. Es muss betont werden, dass auch zirkumskripte kleinere Aneurysmen richtungsweisend für die Diagnosestellung sein können. Die diagnostische Überlegenheit des kombinierten Einsatzes von TTE und TEE im Vergleich zur TTE allein wird insbesondere hierbei offensichtlich (Abb. 8). Ist die rechtsventrikuläre Anatomie bei transösophagealer Beschallung vom Fundus gastricus aus unauffällig, ist die Diagnose einer ARVC/D

jedoch nicht mit Sicherheit ausgeschlossen. Die exakte Erfassung der rechtsventrikulären Ausflussbahn sollte in allen Fällen angestrebt werden, auch wenn dies mit der TEE schwierig sein kann. Eine Erweiterung des rechtsventrikulären Ausflusstrakts  $>19 \text{ mm/m}^2$  KOF in PLAX und  $>21 \text{ mm/m}^2$  KOF in PSAX stellt anhand der Task-Force-Kriterien 2010

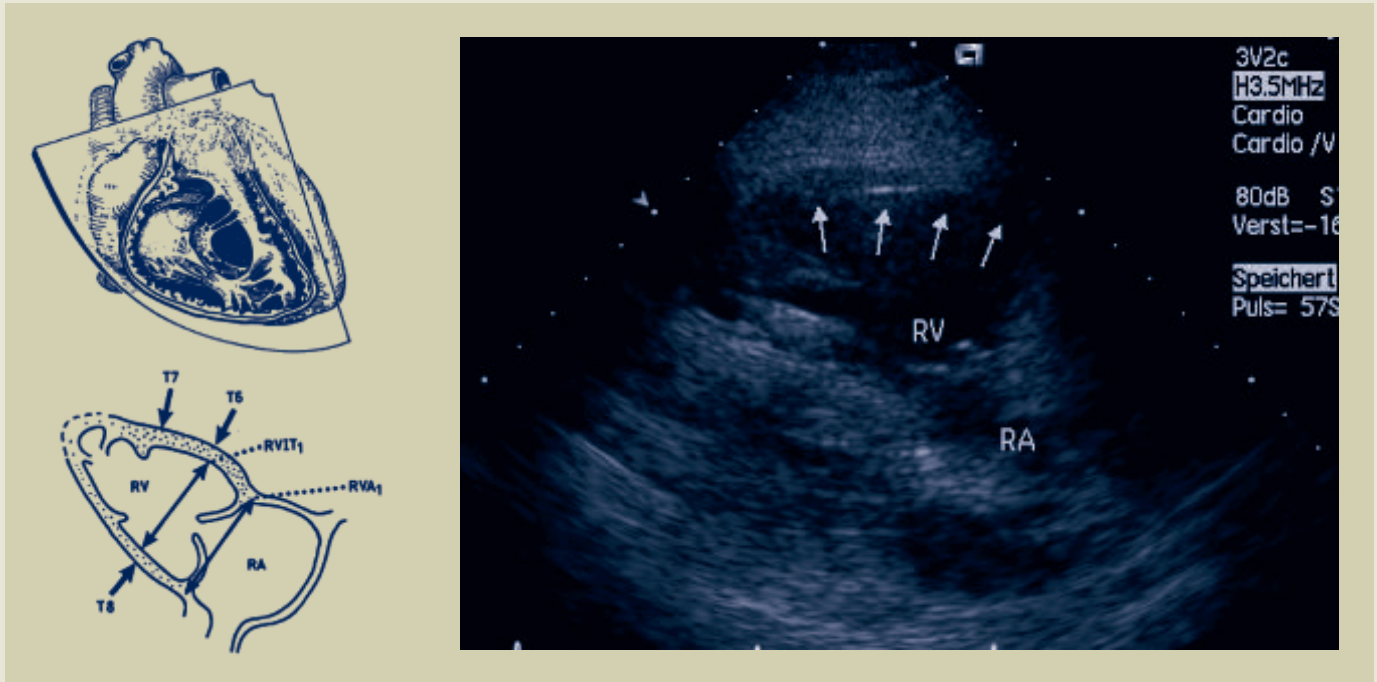
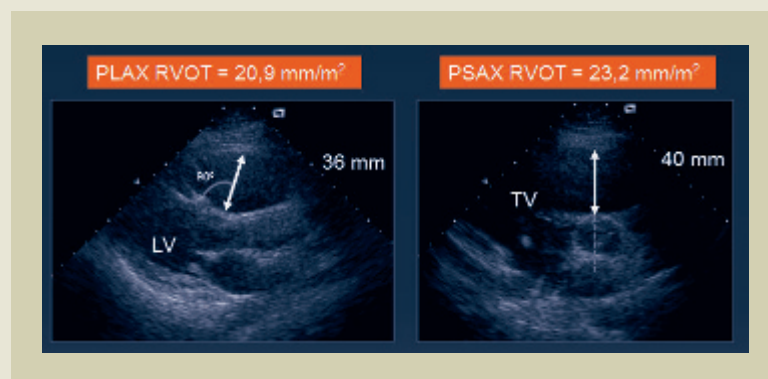


Abbildung 6  
Echokardiografie  
des rechten Ventrikels  
in einem modifizierten  
Parasternalanschnitt  
links (siehe Schema).  
Neben der massiven  
Dilatation erkennt  
man die Funktions-  
minderung im Bereich  
der freien Wand des  
rechten Ventrikels  
(Pfeile).

Abbildung 7  
Dilatation des RVOT  
bei Patienten mit  
ARVC.



ein echokardiografisches Major-Kriterium für das Vorliegen einer ARVD dar. Die Diagnosestellung wird anhand von Major- und Minor-Kriterien gesichert. Es muss aber betont werden, dass die Echokardiografie analog zur Kardio-MRT lediglich einen Baustein in der Diagnosestellung liefert und die routinemäßig erhobenen Beschallungsbefunde unauffällig sein können.

Besteht der Verdacht auf das mögliche Vorliegen einer AVRDC, so sollte immer gewissenhaft nach etwaigen regionalen Wandbewegungsstörungen gefahndet werden; hierzu sind dann entsprechende Schwenkbewegungen der Anlotebenen unerlässlich.

Zudem ist die Sonografie in der Lage, andere Ursachen für eine Rechtsherzdilatation zu bestätigen oder auszuschließen (Abb. 9). Die Erfassung einer Perikardaplasie, die ebenfalls eine Vergrößerung des rechten Ventrikels vortäuschen kann, ist jedoch in aller Regel selbst unter Verwendung der TEE schwierig.

Abbildung 8  
TEE bei Patienten mit ARVC.  
Trotz guter Beschallbarkeit von präkordial war das umschriebene Aneurysma basal im Bereich der freien Wand des rechten Ventrikels (Pfeil) nur mittels modifizierter TEE-Anlotung nachweisbar. Des Weiteren erkennt man AICD-Elektrodenmaterial im rechten Vorhof und transtrikuspidal.

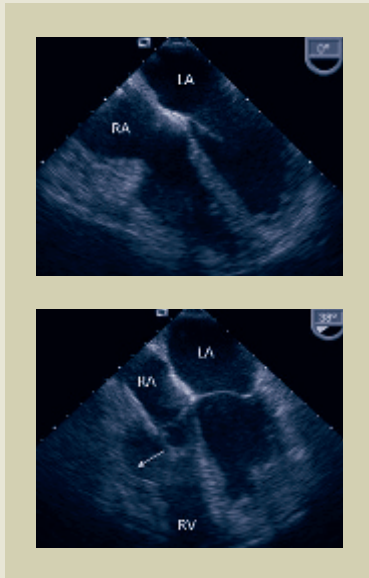
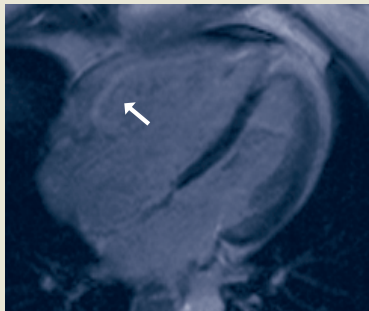


Abbildung 10  
MRT bei Patienten mit ARVC.  
Man erkennt das Late Enhancement im Bereich der freien Wand des dilatierten RV.

(mit freundlichem Dank an PD. Dr. O. Bruder, Essen, für die Bereitstellung des Bildmaterials)



(Abb. Prof. Dr. Dr. H. Lambert, ECHO-EDUCT-Akademie (GbR), Wiesbaden.)

## KARDIALE MRT

Eine kardiale MRT sollte bei Verdacht auf eine ARVC/D als ergänzende Untersuchung angeordnet werden (Abb. 4 und 10). Sie ermöglicht eine genauere Analyse der globalen und regionalen Kinetik, der Wand-

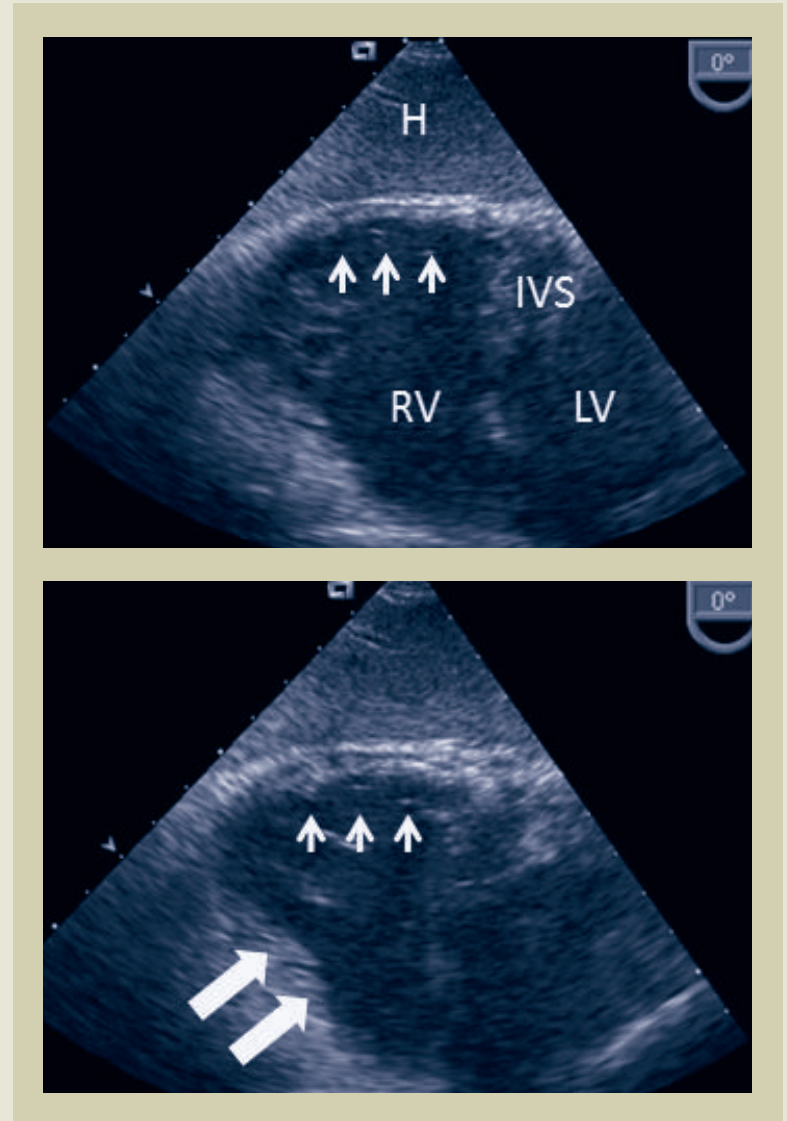


Abbildung 9  
TEE bei Patienten mit RV-Infarkt.  
Zusätzlich zur Akinesie der strikt inferioren Wandabschnitte des RV (Pfeile obere Abbildung) findet sich eine für dieses Krankheitsbild charakteristische Akinesie der freien RV-Wand (große Pfeile untere Abbildung).

dicke und durch eine morphologische Untersuchung auch den Nachweis fettig-fibröser Degeneration. Mittels T1-gewichteten TSE-Sequenzen können fettige Degenerationen visualisiert werden. Mittels Gabe von Kontrastmittel können Areale mit später Signalanreicherung in der RV-Wand dargestellt werden, die je nach Ausmaß und Verteilungsmuster einer fibrösen Degeneration bei ARVC/D entsprechen können.

Der diagnostische Nachweis einer ARVC/D ist trotzdem weiterhin häufig schwierig, weil die fettig-fibröse Degeneration nicht bei allen erkrankten Patienten zu finden ist.

L I T E R A T U R

1 Aebischer N et al. An echocardiographic and magnetic resonance imaging comparative study of right ventricular volume determination. *J Cardiac Imaging* 1998;14:271-8

2 Alfakih K et al. Comparison of right ventricular volume measurements between axial and short axis orientation using steady state free precession magnetic resonance imaging. *J Magn Reson Imaging* 2003;18:25-32

3 Alfakih K et al. Normal human left and right ventricular dimensions for MRI as assessed by turbo gradient echo and steady-state free precession imaging sequences. *J Magn Reson Imaging* 2003;17:323-9

4 Anavekar et al. Two-dimensional assessment of right ventricular function: an echocardiographic-MRI correlative study. *Echocardiography* 2007;24:452-6

5 Erbel R et al. Normalwerte für die 2 dimensionale Echokardiographie. *Dtsch med Wschr* 1985;110:123-8

6 Dell'Italia LJ. The right ventricle: anatomy, physiology, and clinical importance. *Curr Probl Cardiol* 1991;16(10):653-720

7 Dyczynski J et al. Neue echokardiographische parastikale Technik zur Bestimmung der Masse und der Dicke des rechten Ventrikels bei Probanden und Patienten mit dilatativer Kardiomyopathie. *Z Kardiol* 1987;76:751-60

8 Foale R et al. Echocardiographic measurement of the normal adult right ventricle. *Br Heart J* 1986;56:33-44

9 Friedman BJ et al. Comparison of magnetic resonance imaging and echocardiography in determination of cardiac dimensions in normal subjects. *J Am Coll Cardiol* 1985;5:1369-76

10 Geva T et al. Evaluation of regional differences in right ventricular systolic function by acoustic quantification echocardiography and cine magnetic resonance imaging. *Circulation* 1998;28;98(4):339-45

11 Helbing WA et al. Quantification of right ventricular function by resonance tomography imaging in children with normal hearts and congenital heart disease *Am Heart J* 1995;130:828-37

12 Ho SY et al. Anatomy, echocardiography, and normal right ventricular dimensions. *Heart* 2006;92:12-13

13 Horton KD et al. Assessment of the right ventricle by echocardiography: a primer for cardiac sonographers. *J Am Soc Echocardiogr* 2009;22:776-92

14 Kjaergaard J et al. Quantitative Echocardiographic Analysis of the Right Ventricle in Healthy Individuals. *J Am Soc Echocardiogr* 2006;19:1365-72

15 Kovalova S et al. Echocardiographic volumetry of the right ventricle. *Circulation* 2005;6:15-23

16 Klima UP et al. Determinants of maximal right ventricular function: role of septal shift. *J Thorac Cardiovasc Surg* 2002;123:72-80

17 Lang RM et al. Recommendations for Chamber Quantification: A Report from the American Society of Echocardiography's Guidelines and Standards Committee and the Chamber Quantification Writing Group, Developed in Conjunction with the European Association of Echocardiography, a Branch of the European Society of Cardiology. *J Am Soc Echocardiogr* 2005;18:1440-63

18 Lai WW et al. Accuracy of guideline recommendations for two-dimensional quantification of the right ventricle by echocardiography. *Int J Cardiovasc Imaging* 2008;24:691-8

19 Lambertz H et al. Lehrbuch der transösophagealen Echokardiographie. 2007, Thieme Verlag Stuttgart

20 Levine RA et al. Echocardiographic measurement of right ventricle volume. *Circulation* 1984;69:497-505

21 Lindqvist P et al. Right Ventricular Outflow-Tract Fractional Shortening: An Applicable Measurement of Right Ventricular Systolic Function. *Eur J Echocardiography* 2003;4:29-35

22 Matsukubo H et al. Echocardiographic measurement of right ventricular wall thickness: a new application of subxiphoid echocardiography. *Circulation* 1977;56:278-84

23 McKenna WJ et al. Diagnosis of arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy. Task Force of the Working Group Myocardial and Pericardial Disease of the European Society of Cardiology and of the Scientific Council on Cardiomyopathies of the International Society and Federation of Cardiology. *Br Heart J* 1994;71:215-8

24 Marcus FI et al. Diagnosis of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia: proposed modification of the task force criteria. *Circulation* 2010;121:1533-41

25 Prakash R. Echocardiographic diagnosis of right ventricular hypertrophy correlation with ECG and necropsy findings in 248 patients. *Cathet Cardiovasc Diagn* 2005;7:179-84

26 Puchalski MD et al. Assessment of right ventricle size and function: Echo versus magnetic resonance imaging. *Congenit Heart Dis* 2007;2:27-31

27 Schenk P et al. Accuracy of echocardiographic right ventricular parameters in patients with different end-stage lung diseases prior to lung transplantation. *J Heart Lung Transplant* 2000;19:145-54

28 Suzuki J-I et al. Assessment of the thickness of the right ventricular free wall by magnetic resonance imaging in patients with hypertrophic cardiomyopathy. *Br Heart J* 1988,60:440-5

29 Thieme G et al. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia. *Orphanet J Rare Dis* 2007;2:45 - published online 10.1186/1750-1172-2-45

30 Yock PG et al. Noninvasive estimation of right ventricular systolic pressure by Doppler ultrasound in patients with tricuspid regurgitation. *Circulation* 1984;70:657-62

31 Yoerger DM et al. Echocardiographic findings in patients meeting task force criteria for arrhythmogenic right ventricular dysplasia: new insights from the multidisciplinary study of right ventricular dysplasia. *J Am Coll Cardiol* 2005;45:860