

Pulmonal-arterielle Hypertension
Case Report einer pädiatrischen Patientin mit pulmonal-arterieller Hypertension aufgrund einer Mutation im ACVRL1-Gen

Michelle Thalmann

Master thesis in Medicine

Die pulmonale Hypertonie ist eine seltene progressive und chronische Erkrankung, charakterisiert durch einen erhöhten Blutdruck im Lungenkreislauf. Die pulmonal-arterielle Hypertension (PAH) ist eine Untergruppe, zusätzlich gekennzeichnet durch einen normalen pulmonal-arteriellen Wedge-Druck und einen erhöhten pulmonal-vaskulären Widerstand. Sie führt zur Einschränkung der körperlichen Leistungsfähigkeit, Anstrengungsdyspnoe und in gravierenderen Fällen zu Synkopen. In der Bildgebung lässt sich ein dilatierter und hypertropher rechter Ventrikel, sowie vergrößerte zentrale Lungenarterien feststellen. Die Inzidenz der PAH ist bei Kindern ähnlich wie bei Erwachsenen. Sie erfordert jedoch besondere Aufmerksamkeit. In diesem Fallbericht wird die Erkrankung anhand einer sechsjährigen Patientin vorgestellt, welche infolge eines plötzlichen Bewusstseinsverlust bei körperlicher Anstrengung zugewiesen wurde. Mit Hilfe einer Rechtsherzkatheter-Untersuchung wurde die Verdachtsdiagnose einer PAH bestätigt. Bei positiver Familiengeschichte einer hereditären hämorrhagischen Teleangiektasie wurde eine genetische Abklärung durchgeführt und eine pathogene Mutation im ACVRL1-Gen als Erkrankungsursache gefunden. Da eine Heilung nicht möglich ist, richtet sich das Ziel der Behandlung auf die Erhöhung der Lebensqualität und die Verlängerung der Lebenserwartung, die trotz richtiger Behandlung immer noch relativ schlecht ist.

Leiter: Prof. Dr. Johannes Wildhaber PhD, Universität Fribourg