



Information zu ARSA für die Pränatalmedizinische Beratung

Arbeitskreis Geburtshilfe/Gynäkologie der ÖGUM:

Autoren: Assoz. Prof. PD Dr. Philipp Klaritsch, Medizinische Universität Graz; PD Dr. Dagmar Wertaschnigg, Fetalmedizin Feldkirch; Dr. Martin Metzenbauer, Two Care - Praxis für Pränatalmedizin Wien;

Was ist eine aberrante rechte Arteria subclavia (Aberrant Right Subclavian Artery = ARSA)?

Die ARSA ist eine relativ häufige Variante der Gefäße des Aortenbogens. Die Aorta (Hauptschlagader) ist eines der großen Blutgefäße, die das Blut vom Herzen ableiten: Sie versorgt den Kopf und den Körper mit sauerstoffreichem Blut. Wenn die Aorta das Herz verlässt, verläuft sie nach oben in Richtung Kopf und bildet dann den Aortenbogen, indem sie sich nach unten in Richtung Brustkorb und Bauchraum wendet. Bei den meisten Menschen zweigen vom Aortenbogen drei Gefäße ab, die zum Kopf, zum Hals und zu den Armen führen. Normalerweise entspringt die rechte Arteria subclavia (Unterschlüsselbeinarterie) aus einem dieser Gefäße. Bei etwa 1% der Menschen (= 1 von 100) hat der Aortenbogen vier Äste, und die rechte Arteria subclavia entspringt direkt aus dem linken Teil des Aortenbogens. Sie verläuft dann hinter der Luftröhre (Trachea) und der Speiseröhre (Ösophagus) und wendet sich danach der rechten Schulter und dem Arm zu.

Wie kommt es zu einer ARSA?

Während der Embryonalzeit (die ersten Lebenswochen im Mutterleib), wenn sich die komplexe Anatomie des Herzens und der Blutgefäße entwickelt, verschmelzen bestimmte Gefäße, die zunächst paarweise auftreten, während andere verschwinden. Bei der ARSA ist das übliche Entwicklungsmuster leicht verändert, wodurch die typische Bildung der drei Blutgefäße verhindert wird. Dies führt dazu, dass vom linken Aortenbogen vier statt der normalen drei Äste ausgehen, von denen einer die ARSA ist.

Welche Bedeutung hat eine ARSA hinsichtlich genetischer Auffälligkeiten?

In den Chromosomen sind die meisten unserer genetischen Informationen gespeichert. Normalerweise haben wir 46 Chromosomen, die paarweise angeordnet sind: 23 stammen von einem Elternteil und die anderen 23 von dem anderen Elternteil. Menschen mit Trisomie 21 (Down-Syndrom) haben zum Beispiel ein zusätzliches Chromosom 21. Menschen mit dem Di George-Syndrom besitzen hingegen eine veränderte Information in einem Teilbereich des Chromosoms 22. Beide Erkrankungen treten bei Säuglingen mit einer ARSA häufiger auf. Wenn eine solche Informationsveränderung in den Chromosomen auftritt, wäre sie die Ursache für die ARSA. In den meisten Fällen von ARSA wird jedoch keine Chromosomenstörung festgestellt, und es wird keine genetische Ursache für die ARSA ermittelt.

Sollte ich weitere Tests durchführen lassen?

Wenn bei der Untersuchung eine ARSA festgestellt wird, wird Ihre Ärztin oder Ihr Arzt eine gezielte und erweiterte Untersuchung der Körperstrukturen des Babys, insbesondere des Herzens und der Blutgefäße durchführen oder sie zu einer solchen Untersuchung überweisen. Wenn die ARSA isoliert ist, also keine anderen anatomischen Defekte oder Marker festgestellt werden, sind wahrscheinlich keine weiteren Untersuchungen erforderlich. Werden jedoch andere Auffälligkeiten festgestellt, können Sie zu einer genetischen Beratung und ggf. Abklärung überwiesen werden. Genetische Untersuchungen können dazu beitragen, mögliche genetische Probleme bei Ihrem Baby abzuklären, wie z. B. das Down-Syndrom und das Di George-Syndrom. Dafür wäre vorgeburtlich eine Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese) notwendig, die mit geringem Eingriffsrisiko durchgeführt werden kann. Ihr individuelles Risiko, dass Ihr Kind ein Down-Syndrom oder eine andere genetische Erkrankung hat, lässt sich aus einer Reihe von Tests ableiten. Wie in Ihrem Fall vorgegangen wird, hängt von mehreren Faktoren ab, unter anderem von Ihrem Alter, der Schwangerschaftswoche, in der die ARSA diagnostiziert wurde, sowie von den Ergebnissen anderer Screening-Tests auf Down-Syndrom und eventueller anderer genetischer Untersuchungen, die Sie durchgeführt haben.

Worauf ist während der Schwangerschaft zu achten?

Wenn die ARSA isoliert ist, wird der Rest Ihrer Schwangerschaft höchstwahrscheinlich wie geplant verlaufen. Ihre Ärztin oder Ihr Arzt kann Sie über weitere vorgeburtliche Kontrollen und Ultraschalluntersuchungen beraten. Wenn zusätzlich zur ARSA anatomische und/oder genetische Befunde vorliegen, kann Ihre Ärztin oder Ihr Arzt Sie an die entsprechenden Spezialeinrichtungen überweisen, z. B. an eine Schwerpunktabteilung für Pränataldiagnostik, an ein Institut für Humangenetik oder eine Kinderkardiologie, um mit Ihnen gemeinsam einen Behandlungsplan zu entwickeln.

Was bedeutet eine ARSA für mein Baby nach der Geburt?

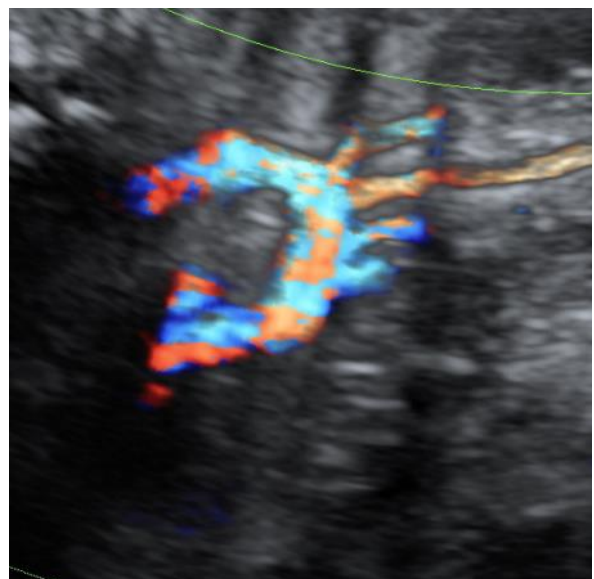
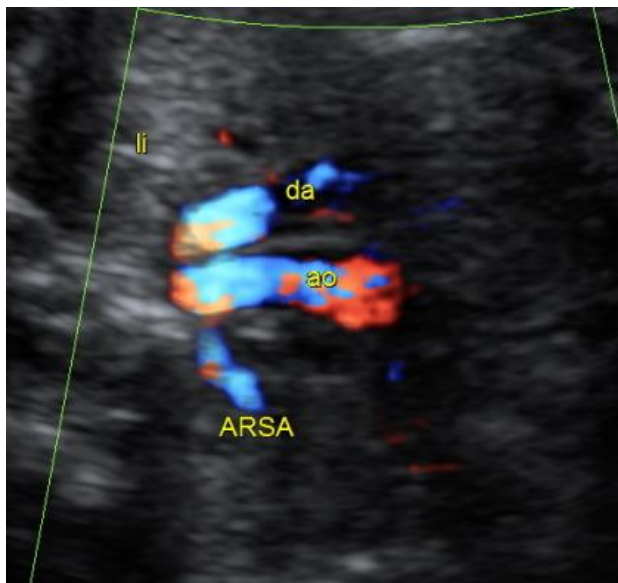
Die meisten Menschen mit ARSA haben keine Symptome und sind sich höchstwahrscheinlich nicht bewusst, dass sie diese Variante haben. Für sich genommen ist ARSA kein sehr beunruhigender Befund. Wenn die ARSA isoliert auftritt, kann Ihre Ärztin/Ihr Arzt oder die Kinderärztin/der Kinderarzt Sie beraten, worauf Sie bei Ihrem Neugeborenen achten sollten. In einigen Fällen kann das zusätzliche Blutgefäß auf die Luftröhre oder die Speiseröhre drücken und Probleme beim Atmen oder Schlucken verursachen. Auch vor eventuell notwendigen Halsoperationen im späteren Leben sollten die Operateure über das Vorhandensein einer ARSA informiert werden, um Verletzungen von Gefäßen und Nerven, die einen anderen Verlauf aufweisen können, zu vermeiden.

Wenn die ARSA mit anderen anatomischen oder chromosomalen Befunden in Verbindung gebracht wird, können die spezialisierten Personen, die Sie beraten, die individuelle Prognose Ihres Babys unter Berücksichtigung dieser Befunde besprechen. Jedes Baby ist einzigartig. Gemeinsam mit Ihren Ärzten und anderen Betreuungspersonen können Sie den besten Behandlungsplan für Sie, Ihr Baby und Ihre Familie entwickeln.

Wird eine ARSA noch einmal vorkommen?

Es scheint bei ARSA ein gewisses Wiederholungsrisiko zu geben. Eine genetische Beratung kann helfen, Ihr individuelles Wiederholungsrisiko zu bestimmen, das davon abhängt, ob überhaupt eine Ursache für die ARSA gefunden wurde, sowie von Ihrem Alter und anderen Faktoren.

Beispielbilder:





Wissenschaftlicher Hintergrund zur Assoziation von ARSA mit weiteren Auffälligkeiten:

Bei der ARSA besteht eine Assoziation mit fetalen Anomalien, einschließlich Aneuploidien, Herzfehlern und genetischen Anomalien. Eine ARSA wurde als ein Softmarker für Trisomie 21 beschrieben, welcher laut einer Metaanalyse eine 4-fache Wahrscheinlichkeitserhöhung für das Vorliegen einer Trisomie 21 mit sich bringt¹. Die Kombination einer ARSA mit einem Herzfehler, insbesondere einer konotrunkalen Fehlbildung oder anderen Fehlbildungen, erhöht das Risiko für eine 22q11-Mikrodeletion und andere submikroskopische genetische Anomalien^{2,3}. Aus diesen Gründen sollte bei einem Fetus mit ARSA jedenfalls eine detaillierte anatomische Untersuchung, einschließlich einer fetalen Echokardiographie durchgeführt werden, um das Vorhandensein von kardialen und extrakardialen Anomalien, wie z. B. einer Thymushypoplasie, auszuschließen.

Die Beratung bezüglich invasiver Tests nach der Feststellung einer ARSA bleibt komplex. Wenn es sich um einen isolierten Befund handelt oder wenn beim Ersttrimesterscreening ein geringes Risiko für Aneuploidien festgestellt wurde, scheint die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen genetischer Probleme nicht relevant erhöht zu sein^{4,5,6,7}. Eine entsprechende Beratung sollte das Hintergrundrisiko nach dem Ersttrimesterscreening und das Vorhandensein oder Fehlen anderer sonographischer Marker für Aneuploidien berücksichtigen^{8,9}. Einige Autoren empfehlen, in Fällen mit ARSA und intermediärem Risiko nach NT und biochemischer Berechnung ein invasives Verfahren anzubieten, selbst wenn alle anderen zusätzlichen Marker normal waren¹⁰.

Im Falle einer fetalen Karyotypisierung aufgrund eines erhöhten Risikos für Aneuploidien soll zusätzlich eine Untersuchung auf 22q11-Mikrodeletion erwogen werden, selbst wenn kein offensichtlicher Herzfehler vorliegt, da in postnatalen Studien einige Fälle von isolierter ARSA in Verbindung mit 22q11-Mikrodeletion berichtet wurden¹¹. Andere Studien konnten diese Assoziation nicht vollständig bestätigen¹².

Zu beachten ist für das spätere Leben, dass der Nervus laryngeus recurrens bei einer ARSA anders verlaufen kann – man spricht dann von einem Nervus laryngeus non-recurrens¹³. Darauf sollten die Patientinnen hingewiesen werden, um Verletzungen dieses Nerven bei Operationen am Hals (z.B. Schilddrüse) zu vermeiden.

¹ Agathokleous M, Chaveeva P, Poon LC, et al. Meta-analysis of second-trimester markers for trisomy 21. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2013;41(3):247-61.

² Rauch R, Rauch A, Koch A, et al. Laterality of the aortic arch and anomalies of the subclavian artery-reliable indicators for 22q11.2 deletion syndromes? *Eur J Pediatr* 2004;163:642-5.

³ Maya I, Kahana S, Yeshaya J, et al. Chromosomal microarray analysis in fetuses with aberrant right subclavian artery. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2017;49(3):337-341.

⁴ Svirsky R, Reches A, Brabbing-Goldstein D et al. Association of aberrant right subclavian artery with abnormal karyotype and microarray results. *Prenat Diagn* 2017;37(8):808-811.

⁵ Scala C, Leone Roberti Maggiore U, Candiani M, et al. Aberrant right subclavian artery in fetuses with Down syndrome: a systematic review and meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2015;46(3):266-76.

⁶ Ranzini AC, Hyman F, Jamaer E, et al. Aberrant Right Subclavian Artery: Correlation Between Fetal and Neonatal Abnormalities and Abnormal Genetic Screening or Testing. *J Ultrasound Med* 2017;36(4):785-790.

⁷ Stavridis K, Antsaklis P, Theodora M, et al. Prenatal diagnosis of aberrant right subclavian artery: a literature review. *J Matern Fetal Neonatal Med* 2022;35(25):8856-8862.

⁸ Kaya M. Postnatal outcome of fetal aberrant right subclavian artery: a single center study. *Arch Gynecol Obstet* 2024;310(1):129-133.

⁹ De León-Luis J, Gámez F, Bravo C, et al. Second-trimester fetal aberrant right subclavian artery: original study, systematic review and meta-analysis of performance in detection of Down syndrome. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2014;44(2):147-53.

¹⁰ Rembouskos G, Passamonti U, De Robertis V, et al. Aberrant right subclavian artery (ARSA) in unselected population at first and second trimester ultrasonography. *Prenat Diagn* 2012;32(10):968-75.

¹¹ McElhinney DB, Clark BJ 3rd, Weinberg PM, et al. Association of chromosome 22q11 deletion with isolated anomalies of aortic arch laterality and branching. *J Am Coll Cardiol* 2001;37:2114-9.

¹² Sagi-Dain L, Singer A, Josefsberg S, et al. Microarray analysis has no additional value in fetal aberrant right subclavian artery: description of 268 pregnancies and systematic literature review. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2019;53(6):810-815.

¹³ Citton M, Viel G, Iacobone M. Neck ultrasonography for detection of non-recurrent laryngeal nerve. *Gland Surg*. 2016 Dec;5(6):583-590.