

## **Myokardiale Dysplasie der rechten Herzkammer (Uhl'sche Anomalie) als mögliche Ursache eines plötzlichen, unerwarteten Todes<sup>\*</sup>, <sup>\*\*</sup>**

**T. Sigris<sup>1</sup>, W. Bär<sup>2</sup> und P. Zink<sup>3</sup>**

<sup>1</sup>Gerichtsmedizinisches Institut am Kantonsspital, Rohrschacherstrasse 93,  
CH-9007 St. Gallen, Schweiz

<sup>2</sup>Gerichtsmedizinisches Institut der Universität Zürich, CH-8028 Zürich, Schweiz

<sup>3</sup>Gerichtsmedizinisches Institut der Universität Bern, CH-3012 Bern, Schweiz

### **Myocardial Dysplasia of the Right Ventricle of the Heart (Uhl Anomaly) as a Possible Cause of Sudden Unexpected Death**

**Summary.** Partial absence and fatty replacement of the myocardial compacta of the right ventricular wall was observed in five young male adults, four of whom died suddenly and unexpectedly and one in a car accident. In one of these cases there was only one coronary orifice. Four cases of the so-called Uhl anomaly had histological findings indicating dysmorphic myocardial cells associated with minimal lymphohistiocytic infiltrates within the fatty tissue. In one case, chronic destructive inflammation was a prominent feature. Marked dysmorphic alterations in the myocardial fibers suggested the occurrence of arrhythmic episodes as the main cause of sudden heart failure and death.

**Key words:** Sudden unexpected death – Fatty replacement of right ventricular myocardium – Myocardial dysplasia – Right ventricular wall – Uhl's anomaly

**Zusammenfassung.** Bericht über fünf Sektionsfälle von Erwachsenen, bei denen weite Teile des Myokards der rechten Herzkammerwand durch Fettgewebe ersetzt und lediglich die Muskelinnenschicht mit Trabekeln und Papillarmuskeln erhalten waren (sogen. Uhl'sche Anomalie). In einem Fall bestand nur ein Koronarostium. Histologisch fanden sich in der Fettschicht noch spärliche Muskelzellen mit schweren Dysmorphien. Diskrete entzünd-

---

\* Herrn Prof. Dr. G. Dotzauer zum 75. Geburtstag gewidmet

\*\* Auszugsweise mitgeteilt anlässlich der 63. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Rechtsmedizin in Giessen (Fälle I-IV) und der Tagung Süddeutscher Rechtsmediziner in Tübingen 1984 (Fall V)

Sonderdruckerfragen an: T. Sigris

liche Veränderungen kamen bei vier Fällen vor, einmal waren sie deutlich ausgebildet. Die dysomorphen Muskelzellen kommen als Ursache pathognomonischer Rhythmusstörungen und somit als Ursache für einen plötzlichen, unerwarteten Tod in Frage.

**Schlüsselwörter:** Plötzlicher unerwarteter Tod aus natürlicher Ursache – Kardialer Tod – Myokarddysplasie – Kardiomyopathie – Uhl'sche Anomalie

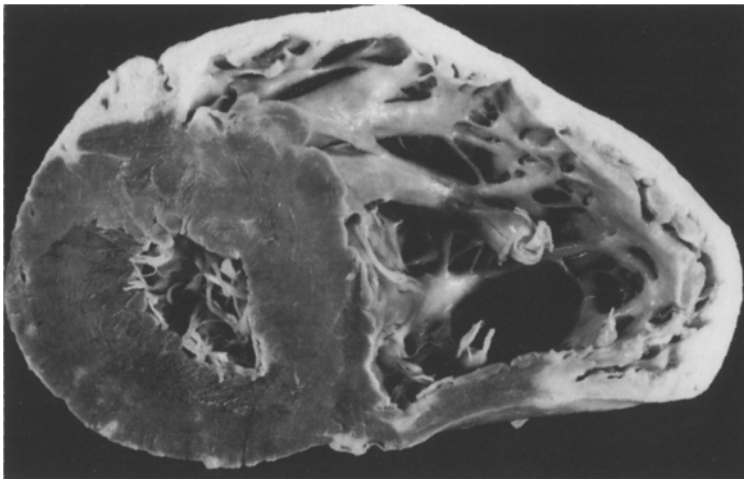
In den Jahren 1982 bis 1984 fanden sich im Rahmen gerichtsarztlicher Obduktionen fünf Fälle, bei denen die rechte Herzkammerwand anstelle von Muskelgewebe weitgehend aus Fettgewebe bestand. Eine solche Veränderung wird als Uhl'sche Anomalie oder arrhythmogene rechtsventrikuläre Dysplasie [21, 22] bezeichnet. Bei 4 der 5 Fälle war der Tod plötzlich und unerwartet eingetreten. Einziger relevanter Autopsiebefund war jeweils eine solche Anomalie.

## Fallberichte

### Fall I

R.M. männlich, 39jährig. Beruf: Vertreter. Wiederholte medizinische Abklärung während Jahren wegen Extrasystolen. Schlechtes Ansprechen auf antiarrhythmische Therapie (zuletzt: Prajmalinum bitartrat). Fuhr eines Morgens mit PKW zur Arbeit; wurde auf einem Autobahn-Rastplatz tot auf dem Rücken vor einer geöffneten Telefonkabine aufgefunden.

*Autopsiebefunde (SN 107/82).* 70 kg schwer, 175 cm groß. Herz (480 g): schwere rechtsbetonte Dilatation. Kammerwand rechts bis 10 mm dick, nur aus weichem Fettgewebe bestehend, vollständig fehlendes Compacta-Myokard; Binnenmuskulatur (Trabekel, Papillarmuskeln) mit leichter Fibrose (Abb. 1). Endokard der rechten Kammer leicht fibrosiert. Vorhof rechts



**Abb. 1.** Horizontalschnitt durch das Herz. Das Compacta-Myokard der rechten Kammerwand fehlt und ist durch Fettgewebe ersetzt. Die Binnenmuskulatur (Trabekel, Papillarmuskeln) ist erhalten, nur leicht fibrosiert. Fall I: 39jähriger Mann; anamnestisch ventrikuläre Extrasystolen seit Jahren; plötzlicher und unerwarteter Tod durch akutes Herzversagen (Rhythmusstörung)

dilatiert; Wand 4–5 mm dick, ohne Fetteinlagerungen; zartes Endokard. Linke Herzhälfte (einschließlich Myokard) intakt. Diskrete Koronarsklerose. Zarter Klappenapparat. Akute Blutstauung der Organe.

#### Fall II

B. M. männlich, 19jährig. Schüler. War immer gesund. Teilnahme an einer Weihnachtsfeier im Freien. Plötzlich zu Boden gesunken und regungslos liegengeblieben. Unverzügliche Reanimation durch einen Arzt, jedoch ohne Erfolg.

*Autopsiebefunde (SN 158/83).* 65 kg schwer, 174 cm groß. Herz (420 g) vergrößert, rechtsbetont stark dilatiert. Kammerwand rechts 3–5 mm dick; in den apikalen zwei Dritteln völliges Fehlen des Myokards; Ersatz durch weiches Fettgewebe, das vom Epikard bis zur Innenschicht reicht; die Binnenmuskulatur (Trabekel, Papillarmuskeln) gewöhnlich, ohne fibröse oder lipomatöse Durchsetzung; Endokard leicht fibrosiert (v. a. zwischen den Trabekeln). Vorhof rechts stark dilatiert, sonst regulär. Klappenapparat zart. Gemeinsamer Abgang beider Koronarstämme aus der Aorta; keine Koronarsklerose. Einzelne kleine Narben in der Mittelschicht der 15 mm dicken linken Kammerwand. Keine weiteren Organveränderungen.

#### Fall III

R. T. männlich; 36jährig. Geschäftsführer. Keine kardialen Beschwerden anamnestisch bekannt; war nie in ärztlicher Behandlung. Begab sich im Anschluß an eine Sitzung in sein Büro. Wurde hier kurz danach tot am Boden liegend aufgefunden.

*Autopsiebefunde (SN 101/84).* 110 kg schwer, 185 cm groß. Herz (560 g) gesamthaft vergrößert. Dilatation aller Herzhöhlen, rechtsbetont. Rechte Kammerwand 5–8 mm dick; das Kammermyokard fehlt gänzlich und ist durch weiches Fettgewebe ersetzt, das vom Epikard bis zur Innenschicht reicht. Die Binnenmuskulatur (Trabekel) schwächlich ausgebildet und etwas fettgewebig durchsetzt; Endokard leicht fibrosiert. Rechter Vorhof dilatiert. Linksventrikuläres Myokard unauffällig. (Wandstärke: 14 mm). Diskrete, nicht einengende Koronarsklerose. Regulärer Klappenapparat. Akute Blutstauung der Organe. Verfettung der vergrößerten Leber. Geringe allgemeine Arteriosklerose.

#### Fall IV

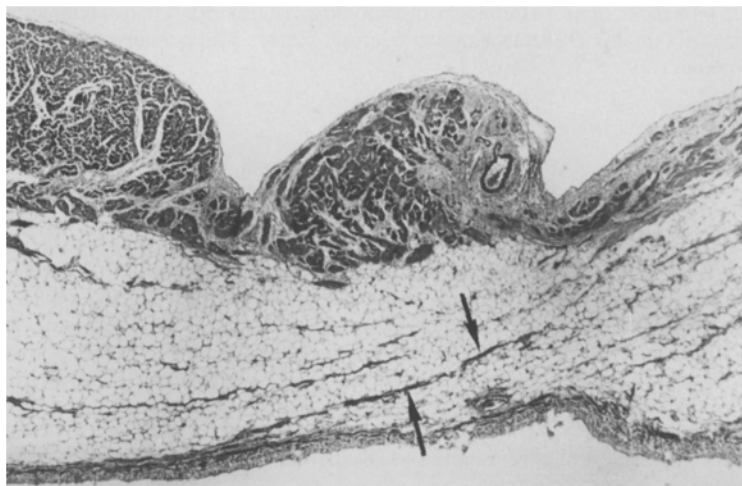
R. B. männlich; 24jährig. Keine Berufsangabe. Keine Herzbeschwerden; nie in ärztlicher Behandlung. Kollidierte auf Motorrad mit schleudernd entgegenkommendem PKW. Sofortiger Tod.

*Autopsiebefunde (SN 112/84).* 70 kg schwer, 180 cm groß. Herz (400 g) regulär konfiguriert. Leichte Dilatation der rechten Kammer, sonst normal weite Herzhöhlen. Zartes Epi- und Endokard. Rechte Kammer (8–12 mm) mit deutlich verdickter subepikardialer Fettschicht und gleichzeitiger Verdünnung des Myokards. Im oberen Kammerdrittel an der Außenseite eine münzengroße Stelle mit fehlendem Myokard; das Fettgewebe reicht bis zur Innenschicht. Ein gleichartiger Befund von Fingernagelgröße im unteren Drittel der Hinterwand. Klappenapparat und Kranzarterien regulär. Keine weiteren krankhaften Organveränderungen. Tödliche Stammhirnverletzung und traumatische Aortenruptur.

#### Fall V

C. B. männlich, 17jährig. Schüler. Sportlicher und athletischer Mann. Keinerlei kardiale Beschwerden in der Vorgeschichte. Bricht wenige Minuten nach einem besonders anstrengenden Hallenhockey-Spiel zusammen und bleibt regungslos liegen. Sofort eingeleitete ärztliche Wiederbelebungsmaßnahmen bleiben ohne Erfolg.

*Autopsiebefunde (SN ZH 215/83).* 180 cm groß, 65 kg schwer. Herzbefunde: 450 g, unauffällige äußere Form, Spitze leicht gerundet, von beiden Kammern gemeinsam gebildet. Dilata-



**Abb. 2.** Histologisch erkennbarer Ersatz des fehlenden Compacta-Myokards durch Fettgewebe. Einzelne wenige Myokardzellen liegen noch im Vakutfett (↗). Das Innenschicht-Myokard ist leicht fibrosiert, sonst regulär. (Fall I/Formalin, Paraffin, PWS)

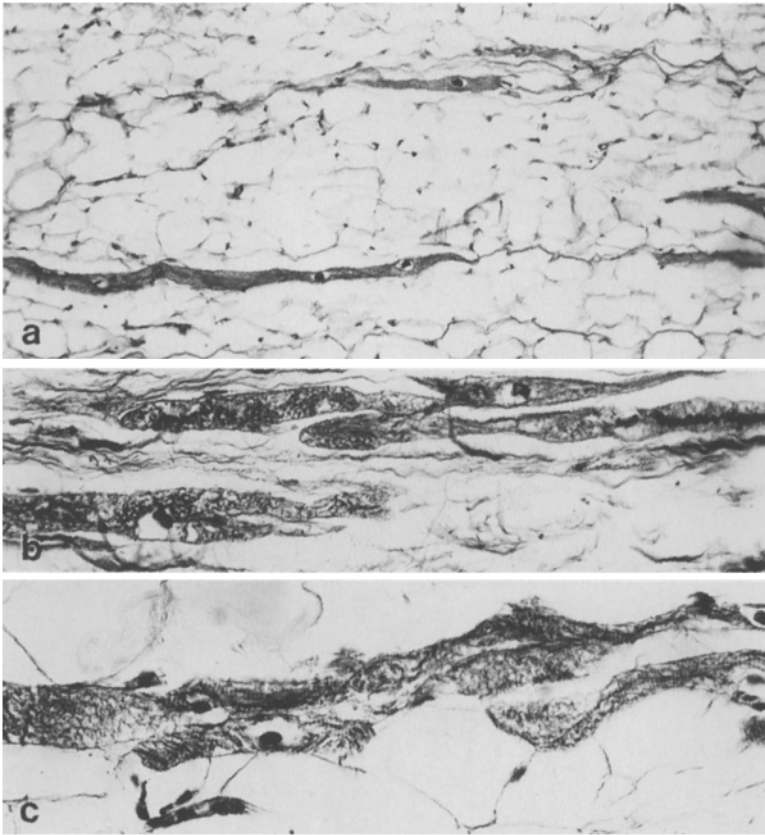
tion des rechten Vorhofs. Deutliche Dilatation der rechten Herzkammer, Wandstärke zwischen 3–6 mm. Compactamyokard herdförmig aus Fettgewebe bestehend, und zwar lateral, im Septum, aber auch vereinzelt Herde im Conus pulmonalis, wobei die Fettschicht manchmal vom Endokard bis zum Epikard reicht. Linksventrikulär hypertrophes Myokard mit vereinzelt Narben. Koronarien zart. Diskrete Verschmelzung der linken mit der rechten Taschenklappe der Aorta (abortive bicuspidale Klappe). Übrige Obduktionsbefunde unauffällig.

### Histologische Untersuchung/Ergebnisse

Fixation der Gewebeproben in 4%igem Formalin. Einbettung in Paraplast. Färbungen: Hämatoxylin-Eosin, vanGieson, Phosphor-Wolfram-Säure (PWS, PTAH) zur Darstellung der Querstreifung.

Bei den Fällen I-IV besteht die Vakutfettschicht der rechten Herzkammer aus monovakuoligen Fettzellen. Dazwischen liegen einzelne Muskelzellen (s. Abb. 2). Sie sind teilweise aufgebläht, z. T. fadenförmig. Ihr Sarkoplasma zeigt vereinzelt die übliche Querstreifung; zumeist ist es feinschaumig vakuolisiert oder granulär bis retikulär strukturiert (s. Abb. 3). Die Kerne oft vergrößert und deformiert. An einzelnen wenigen Stellen kleine bis kleinste Ansammlungen von Entzündungszellen (v. a. Lymphozyten). Die übrigen Myokardabschnitte ohne Besonderheiten.

Bei Fall V besteht unterschiedlicher Ersatz der rechtsventrikulären Compacta-Muskulatur durch Fettgewebszellen, selten durch Narben. Im Fettgewebe Inseln von untergehenden Muskelfasern, begleitet von chronisch entzündlichen Infiltraten. In der Trabekularschicht erhaltene Muskelfasern. In der Innenschicht Zonen mit hyper eosinophilen Fasern, abgetrennt durch einen Saum normaler subendokardialer Muskelfasern. Im linksventrikulären Myo-



**Abb. 3.** Die im Vakutfett liegenden Myokardzellen zeigen Zeichen der Dysplasie: Sie sind z. T. stark verschmälert (**a**), an anderen Stellen plump geschwollen mit retikulärem, granulärem oder vakuolisiertem Sarkoplasma und deformierten, chromatinreichen Kernen (**b, c**). (Fall I (**a, c**); Fall III (**b**)/Formalin, Paraffin, PWS)

kard, beschränkt auf dünnen subepikardialen Streifen, vergleichbarer Myokardersatz wie rechts, ebenso im Kammerseptum (rechts von der Mittelschicht). Einzelne kleine Narben.

### Vergleichsfälle

Zur Abgrenzung der Uhl'schen Anomalie von der Lipomatosis cordis wurden 15 entsprechende fortlaufende Fälle aus dem Obduktionsgut ausgewählt. Todesursache war meist ein natürliches inneres Geschehen, seltener äußere Gewalt. Die maßgeblichen Daten sind in Tabelle 1 aufgeführt. Die Ausdehnung und die Beschaffenheit des subepikardialen Fettlagers und der fettgewebigen Myokarddurchsetzung wurden an Horizontalschnitten beurteilt, ausgewählte Stellen histologisch untersucht.

**Tabelle 1.** 15 Vergleichsfälle mit Lipomatosis cordis. KG = Körpergewicht/Übergewicht: prozentuale Abweichung des KG vom Normalgewicht (= Körpergröße - 100)/CS = Coronarsklerose

Nr. Geschl./ Alter	KG (Über- gewicht)	Ereignis (Todesursache)	Herz- gewicht	Makroskopische Befunde		Histologische Befunde		Fibrose
				Wandstärke rechts (Myokarddicke)	CS/Myokard links	Myoatrophie	Entzündung	
1 f/61	70 kg (+ 17%)	Verletzungen (Blutverlust)	450 g	15 mm (3-4 mm)	(+)/oB	(+) - +	(+)	-
2 f/42	100 kg (+ 54%)	Adipositas (akuter Herztod)	480 g	10-15-20 mm (4-6 mm)	(+)/kleine Narbe	+ +	(+)	-
3 m/63	keine Angabe	Alkoholismus (akuter Herztod)	410 g	7-8 mm (3-4 mm)	-/oB	+	(+)	-
4 f/71	80 kg (+ 33%)	Verkehrsunfall (HWS-Abriß)	440 g	5-10 (-15) mm (1-2 mm)	-/oB	+ - + +	(+)	-
5 m/39	85 kg (+ 13%)	chron. Endokar- ditis (Herztod)	780 g	6-8 mm (1-2 mm)	+/fein- fleck. Fibrose	+ - + +	-	-
6 f/55	95 kg (+ 73%)	Alkoholismus (Hirntrauma)	490 kg	10-15 mm (3-4 mm)	-/oB	+ - + +	+ (Epik.) - (Myok.)	-
7 m/38	70 kg (0)	Aethyismus (C <sub>2</sub> -Intoxik.)	410 g	8-10 (-20) mm (4-5-6 mm)	((+))/fein- fleck. Fibr.	(+)	(+) - +	+ - + + (diffus)
8 f/63	65 kg (0)	Suizid durch Ertrinken	390 kg	8-9 (-14) mm (1-3-4 mm)	++ (Riva)/ oB	+	-	-
9 f/49	„hager“	Medikamenten- abusus (Herztod)	420 g	12 mm (2-3 mm)	-/oB	+ + - + + +	- (Epik.) + (Myok.)	+ (diffus)
10 m/51	keine Angabe	Suizid: Medika- mentenintoxik.	570 g	14-16 mm (5-6-7 mm)	(+)/oB	+ +	-	-
11 m/46	85 kg (0)	akutes Herz- versagen	520 g	6-15 (-20) mm (-5 mm)	++/oB	+ - + +	((+))	-
12 m/67	„überge- wichtig“	sklerot. Ence- phalorrhagie	500 g	8-15 (-20) mm (5-7 mm)	++/Hyper- trophie	+ +	-	(+)
13 f/69	78 kg (+ 20%)	akuter Herztod	460 g	8-9 mm (3-5 mm)	-/oB	+ +	-	-
14 m/64	85 kg (+ 13%)	akuter Herztod	440 g	8-10 mm (5-6-8 mm)	+/Narbe (2 × 1 cm)	+ + +	-	+
15 f/62	62 kg (+ 24%)	„Fettherz“ (akuter Herztod)	400 g	8-10 mm (3-4 mm)	(+)/oB	+ + +	((+))	-

## Diskussion

Im Jahre 1952 berichtete Henry Uhl [25] über ein 8 Monate altes Kind, das an einer bislang unbekanntem Herzanomalie verstorben war. Autoptisch erwies sich das Herz hochgradig dilatiert, das Myokard der rechten Kammerwand fehlte vollständig und war durch Fettgewebe ersetzt. Eine ähnliche Beobachtung stammt von Castleman und Towne [8] und wurde im gleichen Jahr publiziert. Bei der Autopsie der Leiche einer 24jährigen Frau hatten sie am schwer ausgeweiteten Herzen einen weitgehenden Myokardverlust der rechten Kammerwand festgestellt, die „papierdünn“ war und – im Gegensatz zur Beobachtung von Uhl – nicht aus Fett- sondern aus Bindegewebe bestand. Schon vor 1952 war ein Herz mit extremer Dilatation und Wandverdünnung aller Höhlen zufolge Myokardmangels beobachtet worden. Osler [17] hat es kurz erwähnt, Segal [23] lieferte später eine genaue Beschreibung des Herzpräparats, ohne jedoch auf die Pathogenese einzugehen. Insgesamt sind bis heute in der Weltliteratur mehr als 40 Fälle mit derartigen Myokardveränderungen mitgeteilt worden, zumeist unter dem Begriff der „Uhl'schen Anomalie“, seltener des „Pergamenterzens“ (parchment heart):

Abe et al. [1] berichten über einen einschlägigen Fall, der intraoperativ entdeckt und autoptisch verifiziert wurde. Sie bringen eine tabellarische Zusammenstellung von 14 weiteren Fällen aus der Weltliteratur (bis 1973). Solche kasuistische Zusammenstellungen finden sich auch bei Bayer und Ostermeyer [5], Ostermeyer [18] und Virmani et al. [26]. Weitere Fallberichte stammen von Castleman und Towne [8], Cumming et al. [9], Diaz et al. [10], French et al. [11], Gasul et al. [12], Gould et al. [13], Novak et al. [16], Ostermeyer [18], Reeve et al. [19], Schneider [21], Uhl [25] und von Virmani et al. [26].

Alle Untersucher erheben im wesentlichen identische Befunde am Herzen. Führendes Symptom ist ein Myokardmangel. In aller Regel ist die rechte Kammer betroffen, nur ausnahmsweise zusätzlich die linke [17, 27]. Der einzige Bericht über den isolierten Befall der Vorhöfe stammt von Bayer und Ostermeyer [5]. Die Ausdehnung der Myokardalteration variiert von Münzengröße [13, 27] bis zum Totalverlust des Kammermyokards [25, 26] und ist in der Regel auf die Compacta beschränkt. Die Innenschicht mit Trabekeln und Papillarmuskeln ist zumeist als schmale Muskelschicht erhalten. In etlichen Fällen ist Fettgewebe an die Stelle des Kammermyokards getreten, wobei Oberflächenrelief und Kammerwandkonturen zumeist erstaunlich gut durch das Vakutfett imitiert werden [1, 11, 13, 25, 26]. In anderen Fällen fehlt ein fettgewebiger Myokardersatz, sodaß sich hier Außen- und Innenschicht berühren und eine nur millimeterdicke derbe Haut bilden, die regelmäßig stark gedehnt und oft thrombotisch belegt ist [5, 8–10, 16, 25, 26]. Der rechte Vorhof ist immer ausgeweitet, die Wandmuskulatur oft hypertrophiert. Nach den Literaturangaben bestätigt die histologische Untersuchung den makroskopischen Befund des Myokardmangels und dessen Ersatz durch narbenfreies fibrolipomatöses Gewebe. Einzelne Untersucher beschreiben spärliche, teils fadenförmige, teils große, plumpe Zellen mit bizarren Kernen und deuten sie als Reste von Herzmuskelzellen [5, 9, 21, 22]. Entzündliche Veränderungen – zumeist lympho-histiozytäre Infiltrate –

werden nur in wenigen Fällen vermerkt; in der Regel sind sie sehr diskret [21, 22].

Die bei den eigenen Fällen erhobenen Herzbefunde decken sich mit den Beobachtungen im Schrifttum. Durchwegs war das Kammermyokard rechts – speziell die Compacta – zu großen Teilen nicht mehr vorhanden und durch Fettgewebe ersetzt, wodurch eine Wand in üblicher Struktur und Stärke vorgetäuscht wurde (Abb. 1). Die Binnenmuskulatur war erhalten, nicht lipomatös umgestaltet und nur im Fall I etwas fibrosiert (Abb. 2). Der Übergang vom intakten Myokard zum Vakutfett war klar und deutlich begrenzt und nicht etwa „verwaschen“. Vorhof und Kammer rechts waren weiter als normal, die Vorhofwand mehrheitlich hypertrophiert, sonst regulär aufgebaut. Die Klappen waren zart und schlußfähig. Die Kranzarterien waren nicht oder nur leicht sklerosiert. Lediglich im Fall II bestanden einzelne kleine Myokardnarben. In diesem Fall fand sich als Besonderheit ein gemeinsames Ostium der sonst unauffälligen Koronaräste.

Histologisch war das Vakutfett wie normales Fettgewebe gebaut und nur stellenweise leicht fibrosiert. Darin eingelagert waren bei den Fällen I-IV einzelne kleinste Rundzellularinfiltrate, jedoch keine Narben. Beim Fall V bestanden Bereiche mit relativ dichten gemischtzelligen entzündlichen Infiltraten neben Zonen ohne Entzündungsreaktion im Ersatzfettgewebe. Regelmäßig fanden sich Muskelzellen in geringer Zahl gleichmäßig verstreut innerhalb der Vakutfettschicht (Abb. 2). Sie waren zum Teil stark verschmälert, zumeist jedoch plump aufgetrieben mit vergrößerten, chromatinreichen, deformierten Kernen. Das Sarkoplasma zeigte nurmehr streckenweise die sonst übliche Querstreifung, häufiger war es schaumartig vakuolisiert oder retikulär bis fein-granulär strukturiert (Abb. 3).

Es stellt sich nun die Frage, welche pathophysiologischen Auswirkungen das Fehlen von Compacta-Myokard in der rechten Herzkammerwand v. a. auf die Reizbildung, Erregungsleitung und Hämodynamik hat.

Herzrhythmusstörungen sind nach den Mitteilungen im Schrifttum typische Begleiterscheinungen der rechtsventrikulären Myokarddysplasie. Im Vordergrund stehen Tachyarrhythmien ventrikulären Ursprungs. Einzig bei der Beobachtung von Bayer und Ostermeyer [5] ging die absolute Arrhythmie von einem Vorhofflimmern aus; in diesem Fall waren die Vorhöfe von der Dysplasie betroffen. Die Rhythmusstörungen sind therapeutisch schwer zu beeinflussen [21, 22]. Es ist vorstellbar, daß derartiges jederzeit durch irreversibles Kammerflimmern zum Tod führen kann.

Ausgangsort der gefährlichen ventrikulären Extrasystolien dürfte die Region der myokardialen Anomalie sein [21, 22; Schneider 1983, persönliche Mitteilung]. Als Quelle der arrhythmogenen Reize kommen die spärlichen dysplastischen Muskelzellen im Vakutfett in Frage; mögliche Ursache ist aber auch die Überdehnung des Innenschicht-Myokards im Rahmen der Ventrikeldilatation.

Im Gegensatz zur früh auftretenden ektopischen Reizbildung bleibt die Hämodynamik in aller Regel erstaunlich lange ungestört. Nach den Angaben in der Literatur zeigten die Betroffenen zumeist keine kardialen Insuffizienzzeichen und waren bis zum unerwarteten plötzlichen Todeseintritt leistungsfähig gewesen. Nur vereinzelt wurden periphere Oedeme, selten Müdigkeit, Zy-



anose, Dyspnoe oder geringe pektanginöse Beschwerden beobachtet, und zwar vorzugsweise relativ kurz vor dem Ableben [2, 10, 11, 13, 16, 19, 25].

Nach gängiger Vorstellung kann sich eine Kammerwand ohne übliche Muskelanteile nicht richtig kontrahieren. Castleman et al. [8] sowie Cumming et al. [9] haben dies für Fälle mit Uhl'scher Anomalie röntgenologisch belegt, und in dem von Abe et al. [1] veröffentlichten Fall war intraoperativ aufgefallen, daß die schwer dilatierte rechte Kammerwand keinerlei Tätigkeit auswies. Umso mehr erstaunt das Ausbleiben von rechtskardialen Insuffizienzzeichen.

Der Frage nach der hämodynamischen Aufgabe der rechten Herzkammer gingen Starr et al. [24] nach. Sie zeigten im Experiment am Tier, daß eine komplette Hitzeverödung des rechten Kammermyokards weitgehend folgenlos ertragen wird und nicht zwangsläufig zu einem Rechtsherzversagen führt. Der Ausfall wird offenbar durch die linke Herzhälfte kompensiert. Grundlegend dafür sind nach Bakos [3] gemeinsame Muskelbänder zwischen beiden Herzkammern. Über diese kann sich die linksventrikuläre Spannung während der systolischen Kontraktion auf die rechte Kammerwand übertragen und hier einen Druckanstieg erzeugen, was sich günstig auf die Blutentleerung auswirkt. Die rechte Herzkammer funktioniert damit in erster Linie als Blutreservoir; für die Blutbewegung hat ihr Muskelanteil untergeordnete Bedeutung [12].

Eine nicht unwesentliche hämodynamische Unterstützung erfolgt über die obere Hohlvene im Sinne der vis a tergo [9] und wird zudem durch den rechten Vorhof erbracht [1]. French et al. [11] haben echokardiographisch und Gould et al. [13] mittels Herzkatheterismus festgestellt, daß der Vorhof bei Fällen mit Uhl'scher Anomalie einen verstärkten Kontraktionsimpuls liefert, der sich als präzystolische Welle in die Lungen fortsetzt. Als Folge dieser chronischen Zusatzbelastung dürfte es zu der häufigen atrialen Wandhypertrophie kommen [2, 9, 10, 27].

Bei den eigenen Beobachtungen waren nur in einem Fall (I) Rhythmusstörungen (ventrikuläre Extrasystolien) bekannt gewesen. Sie waren trotz antiarrhythmischer Therapie nicht zu beseitigen. In den übrigen Fällen (II, III und V) fehlt eine einschlägige medizinische Vorgeschichte; EKG-Aufzeichnungen liegen nicht vor. Die Todesumstände lassen jedoch zusammen mit dem Fehlen anderer Ursachen eine akute Rhythmusstörung – vermutlich ein Kammerflimmern – als Todesursache vermuten. Im Fall IV war bezüglich eines Herzleidens ebenfalls nichts bekannt gewesen. Hier trat der Tod infolge eines unverschuldeten Unfalles ein. Die rechtsventrikuläre Dysplasie war ein autoptischer Zufallsbefund und in keinen Zusammenhang mit dem Todesgeschehen zu bringen. Zeichen einer kardialen Insuffizienz fehlten bei allen Fällen. Die Betroffenen waren bis zum plötzlichen Tod z. T. überdurchschnittlich körperlich leistungsfähig gewesen.

Die Aetiologie der arrhythmogenen Herzwanddysplasie ist bis heute unklar. Henry Uhl [25] hat seinerzeit drei Möglichkeiten erwogen, nämlich einen Zustand nach früherem Myokardinfarkt, eine Defektheilung nach lange zurück liegendem entzündlichem oder degenerativem Vorgang mit Myokarddestruktion oder einen primären Entwicklungsdefekt.

Kennzeichnend für ein Infarktgeschehen sind Narben v. a. in der Innenschicht und zumeist Alterationen an den Koronarien. Im Großteil der Fälle aus

der Literatur sowie der eigenen Beobachtungen fehlten Muskelnarben, und die Kranzarterien waren bis in die Peripherie intakt. Überdies lag bei unsern Fällen der Schwerpunkt des Myokardmangels in der äußeren Wandschicht, was zusammen mit der ersatzweisen Fettgewebsbildung entschieden gegen eine post-ischämische Veränderung spricht [21].

Bei einem lange zurück liegenden rechtsventrikulären Myokarduntergang v. a. entzündlicher Genese wäre erwartungsgemäß die Innenschicht mit Endokard und Klappen vom destruktiven Prozess in irgendeiner Art mitbetroffen. Bei den eigenen wie auch den mitgeteilten Fällen indessen waren die Klappen regulär, das Endokard nicht überdurchschnittlich fibrosiert und die Binnenmuskulatur zumeist als einzige Myokardschicht der Kammerwand noch deutlich erhalten. Daraus leiteten verschiedene Untersucher die Hypothese eines kongenitalen Entwicklungsfehlers als Ursache der Kammerwandanomalie ab und sprachen sich damit gegen die Annahme einer Defektheilung nach früherer Myokarddestruktion aus [2, 13, 16, 19, 25, 26]. Vielmehr sahen sie im Myokarddefekt den Ausdruck einer unvollständigen Ausbildung der Compacta des Kammermyokards während der frühembryonalen Herzentwicklung. Der im Fall II festgestellte solitäre Abgang der sonst regulären Koronarien könnte ein weiterer Hinweis auf eine abgelaufene kardiale Entwicklungsstörung sein.

Im 4-Somiten-Stadium vereinigen sich die paarigen Endothelschläuche zu einem Rohr. Das außen anliegende Mesenchym verdickt sich zur Herzplatte, aus der seitengetrent Myokard und Epikard entstehen [6]. Der Endokardschlauch entwickelt sich später zu den myoendokardialen Teilen der Innenschicht [14]. Wird die Differenzierung der rechtsseitigen Herzplatte im frühen Embryonalstadium gestört, so könnte dies je nach Ausdehnung einen partiellen bis totalen Defekt im Compacta-Myokard der späteren Ventrikelwand nach sich ziehen, wohingegen sich das Epikard und die Endothelschlauch-Derivate – namentlich Endokard mit Klappenapparat und Binnenmuskulatur – weitgehend geordnet ausbilden würden.

Die Annahme einer myokardialen Entwicklungsstörung im Frühembryonalstadium ist eine brauchbare pathogenetische Erklärung für alle jene Fälle mit echter Kammerwandverdünnung und ohne vikariierende Fettgewebsbildung, also für das sog. Pergamentherz. Sie vermag jedoch die Tatsache des fettgewebigen Myokardersatzes bei den übrigen mitgeteilten und bei sämtlichen eigenen Fällen nicht ohne weiteres zu erklären.

In neuerer Zeit ist v. a. von Schneider [21–22; persönliche Mitteilung 1983] die Ansicht geäußert worden, die rechtsventrikuläre Myokarddysplasie sei das Ergebnis eines langsamen Muskelschwunds infolge progredienten Faseruntergangs begleitet von einem Ersatz durch Fettgewebe, was an eine besondere Form der Kardiomyopathie denken läßt. Diese pathogenetische Vorstellung baut v. a. auf den histologischen Befunden von winzigen Fasernekrosen und lympho-histiozytären Infiltraten auf. Dazu paßt auch die ersatzweise Fettgewebsneubildung. Unklar ist hier jedoch, weshalb die Innenschicht oft unberührt bleibt und der Übergang vom erhaltenen Myokard zum Vakutfett auffallend abrupt und nicht fließend ist.

Unsere eigenen 5 Fälle lassen sich dieser Vorstellung einer progredienten Kardiomyopathie zuordnen unter dem Gesichtspunkt der Vakutfettbildung als

maßgeblichem diagnostischem Kriterium. Die Zusatzbefunde von entzündlichen Infiltraten, Narben und Myonekrosen beim Fall V sprechen ebenfalls in dieser Richtung.

Auffällig ist der bevorzugte Befall der rechten Herzhälfte und hier des Ventrikels, wogegen die linksventrikuläre Myokarddysplasie äußerst selten ist [17, 27]. Diese Verteilungsbesonderheit läßt sich aus den diskutierten Entstehungsweisen allein nicht ableiten. Eine mögliche Erklärung ist die, daß ein ausgedehnter linksventrikulärer Myokardmangel mit dem Leben nicht vereinbar ist. Kleine Myokarddefekte der linken Kammerwand sind jedoch überlebbar und müssten eigentlich bei Autopsien zu finden sein. Der Befall der rechten Herzkammer indessen kann hämodynamisch um Jahrzehnte überlebt werden, solange nicht Rhythmusstörungen auftreten und zum Tod führen.

Differentialdiagnostisch kommt bei einer rechtsventrikulären Fettgewebsvermehrung neben der Uhl'schen Anomalie v. a. die Lipomatosis cordis als Ursache in Frage.

Charakteristisch für die Lipomatosis cordis ist eine Zunahme der üblichen subepikardialen Fettlage mit haarkammartig infiltrativer und evtl. atrophisierender Durchsetzung des Kammermyokards, die bis zum Endokard reichen kann [4, 7, 15, 28]. Faseratrophie und -aufsplitterung können so stark sein, daß das Herz einer plötzlichen Zusatzbelastung nicht mehr gewachsen ist und akut versagt [28]. Die Lipomatosis cordis kommt gehäuft in den oberen Altersklassen vor und überdies bei übergewichtigen Personen sowie bei Alkoholikern [4, 7, 28]. Sie ist die Folge einer Umwandlung des regulären interstitiellen Bindegewebes zu Fettgewebe [15].

Wir haben aus dem eigenen Obduktionsgut 15 Fälle mit einer Lipomatosis cordis näher analysiert. Die relevanten Daten sind in Tabelle 1 zusammengefaßt. Alters- und Geschlechtsverteilung decken sich mit den entsprechenden Erfahrungswerten. Im Vergleich zum Fallkollektiv mit rechtsventrikulärer Dysplasie zeigt sich eine Übereinstimmung im gleichmäßigen Vorkommen bei beiden Geschlechtern, aber eine Abweichung bei der Altersverteilung, indem die Lipomatosis cordis bevorzugt bei den oberen Altersklassen vorkommt, Fälle mit Myokarddysplasie jedoch in allen Alterskategorien zu finden sind.

Ein weiteres Unterscheidungsmerkmal beider Krankheitsbilder ist die Übergewichtigkeit. Sie ist bei den Vergleichsfällen mit Lipomatosis cordis überdurchschnittlich häufig vorhanden; bei den Fällen mit ventrikulärer Myokarddysplasie indessen scheint das Körpergewicht keine pathogenetische Bedeutung zu haben. Noch deutlicher unterscheiden sich die beiden Formen durch die Art der Fettgewebsvermehrung. Bei den Fällen mit Lipomatosis cordis befindet sich Fettgewebe zwischen den auseinandergedrängten Muskelfaserbündeln, die zusammengenommen eine weitgehend normale Muskelmasse ausmachen. Bei den Fällen mit rechtsventrikulärer Dysplasie hingegen haben wir es mit einem Mangel an regelrechtem Myokardgewebe zu tun. Zudem ist hier der Übergang in den Randpartien ziemlich abrupt, und lipomatöse Interponate im intakten Myokard fehlen weitgehend. Insgesamt sprechen somit sämtliche Befunde dafür, daß es sich bei der rechtsventrikulären Myokarddysplasie um eine eigenständige Erkrankung handelt.

Für den autoptischen Nachweis der besprochenen Herzanomalie wird am zweckmäßigsten so vorgegangen, daß das Herz nach Darstellung der Koronarlichtungen nicht „entlang des Blutstroms“ (nach Virchow) eröffnet wird, sondern von der Spitze her bis etwa 1,5 cm unter die Klappenebene in ca. 1 cm dicke Scheiben aufgeteilt wird [20]. Dadurch wird die etagenweise Beurteilung sämtlicher Kammeranteile, besonders der Dickenverhältnisse und des geweblichen Aufbaus erleichtert ohne Einschränkung der histologischen Untersuchungsmöglichkeiten. Der basale Kammerteil wird zusammen mit den Vorhöfen belassen und nach Virchow präpariert. Dadurch wird die weitere Untersuchung der Klappen und der Septumbasis (mit AV-Knoten und His'schem Bündel) nicht beeinträchtigt. Günstig ist eine vorgängige Perfusionsfixation.

*Danksagung.* Besonderer Dank gebührt Herrn PD.Dr.med.J.Schneider (Pathologie der Universität Zürich) für die Diagnosstellung im Fall I und für die kritische Durchsicht der Arbeit. Für die Anfertigung der Fotos möchten wir uns bei Frl. E. Eusebio bedanken.

## Literatur

1. Abe T, Kuribayashi R, Sato M, Nieda S, Abe S (1973) Congenital hypoplasia of the right ventricular myocardium (Uhl's anomaly) *J Cardiovasc Surg* 14: 431–438
2. Arcilla RA, Gasul BM (1961) Congenital aplasia or marked hypoplasia of the myocardium of the right ventricle (Uhl's anomaly). *J Pediatr* 58: 381–388
3. Bakos ACP (1950) The question of the function of the right ventricular myocardium: an experimental study. *Circulation* 1: 724–732
4. Baur C, Liebhardt E, Tröger HD (1982) Quantitative Fettbestimmung am rechten Herzmuskel zur Absicherung der Diagnose „Lipomatosis cordis“. *Beitr Gerichtl Med* 40: 391–393
5. Bayer HP, Ostermeyer J (1974) Ein Fall von konnataler subtotaler Myokardreduktion im Bereich beider Herzvorhöfe. *Virchows Arch [A]* 363: 63–72
6. Boenig H, Bertolini R (1967) Entwicklung von Blut- und Gefäßsystem. In: Boenig H, Bertolini R (Hrsg) *Leitfaden der Entwicklungsgeschichte des Menschen*. Thieme, Leipzig, S 268–278
7. Caesar R (1984) Lipomatosis cordis. In: Remmele W (Hrsg) *Pathologie*, Bd 1. Springer, Berlin Heidelberg New York, S 60
8. Castleman B, Towne V (1952) Case records of the Massachusetts General Hospital No 38201. *New Engl J Med* 246: 785–790
9. Cumming GR, Bowman JM, Whytehead L (1965) Congenital aplasia of the myocardium of the right ventricle (Uhl's anomaly). *Am Heart J* 70: 671–676
10. Diaz LP, Jiménez MQ, Granados FM, Martínez VP, Batres GM (1973) Congenital absence of myocardium of right ventricle: Uhl's anomaly. *Brit Heart J* 35: 570–572
11. French JW, Baum D, Popp RL (1975) Echocardiographic findings in Uhl's anomaly. *Am J Cardiol* 36: 349–353
12. Gasul BM, Lendrum BL, Arcilla RA (1960) Congenital aplasia or marked hypoplasia of the myocardium of the right ventricle (Uhl's anomaly). *Circulation* 22: 752–753
13. Gould L, Guttman AB, Carrasco J, Lyon AF (1967) Partial absence of the right ventricular musculatur. *Am J Med* 42: 636–641
14. Moenckeberg JG (1924) Die normale Entwicklung des Herzens. In: Henke F, Lubarsch O (Hrsg) *Handbuch der speziellen pathologischen Anatomie und Histologie*, Bd 2. Springer, Berlin, S 1–12
15. Hamperl H (1961) Lipomatosis cordis. In: Hamperl H (Hrsg) *Pathologisch-histologisches Praktikum*. Springer, Berlin Göttingen Heidelberg (6. Aufl, S 14)
16. Novak G, Szanto PB, Gasul B, Dillon E (1957) Congenital aplasia of the myocardium of the right ventricle. *Proc Inst Med Chicago* 21: 334–335

17. Osler W (1905) Dilatation of the heart. In: Osler W (Hrsg) The principles and practice in medicine. Appleton, New York (6. Aufl, S 820)
18. Ostermeyer J (1974) Uhl's disease: partial parchment right ventricle. *Virchows Arch [A]* 362: 185–194
19. Reeve R, McDonald D (1964) Partial absence of the right ventricular musculature – partial parchment heart. *Am J Cardiol* 14: 415–419
20. Schneider J (1981) Der plötzliche Herztod als Folge einer Reizleitungsstörung. *Schweiz Med Wochenschr* 111: 366–374, 582–591, 884–892
21. Schneider J (1984) Arrhythmogene Dysplasie des rechten Ventrikels. Vortrag anlässlich der Jahrestagung der Schweiz. Gesellschaft für Pathologie, Zürich, 9.–10. November
22. Schneider J (1986) Plötzlicher Herztod bei arrhythmogener rechtsventrikulärer Dysplasie. Vortragsanmeldung für die 52. Jahrestagung Deutsche Gesellschaft für Herz- und Kreislaufforschung in Mannheim
23. Segall HN (1950) Parchment heart (Osler). *Am Heart J* 70: 948–950
24. Starr I, Jeffers WA, Meade RH (1943) The absence of conspicuous increments of venous pressure after severe damage to right ventricle of the dog, with a discussion of the relation between clinical congestive failure and heart disease. *Am Heart J* 26: 291–301
25. Uhl H (1952) A previously undescribed congenital malformation of the heart: almost total absence of the myocardium of the right ventricle. *Bull Johns Hopkins Hospital* 91: 197–209
26. Virmani R, Robinowitz M, Clark MA, McAllister HA (1982) Sudden death and partial absence of the right ventricular myocardium. *Arch Pathol Lab Med* 106: 163–167
27. Waller BF, Smith ER, Blackbourne BD, Arce FP, Sarkar NN, Roberts WC (1980) Congenital hypoplasia of portions of both right and left ventricular myocardial walls: clinical and necropsy observations in two patients with parchment heart syndrome. *Am J Cardiol* 46: 885–891
28. Wartmann WB, Hill WT (1960) Disturbances of metabolism of fat. In: Gould SE (Hrsg) *Pathology of the heart*. Springfield, Illinois, pp 505–507

Eingegangen am 13. Juli 1987