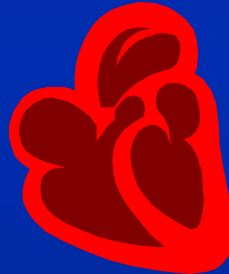


# Meðfæddir hjartagallar

greining – meðferð - árangur



Gylfi Óskarsson  
Barnaspítala Hringins  
LSH Hringbraut  
Háskóla Íslands  
Læknadeild



# Yfirlit fyrirlestrar

## ♥ Almennt um hjartagalla

- Algengi
- Orsakir

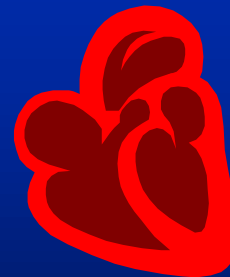
## ♥ Greining hjartagalla

- Mismunandi aldri
- Mismunandi einkenni

## ♥ Meðferð

- Aðgerðir

## ♥ Horfur



# Inngangur



- ♥ Hjartagallar algengastir fæðingaragalla
- ♥ Nýgengi hefur verið talið um 1.0 %
- ♥ Hluti alvarlegir gallar en stór hluti minniháttar missmíðar

# Nýgengi og greining meðfæddra hjartagalla á Íslandi 1990-1999

## Ágrip

Sigurður Sverrir  
Stephensen<sup>1</sup>

Gunnlaugur  
Sigfússon<sup>1,2</sup>

Herbert Eiríksson<sup>1</sup>

Jón Þór  
Sverrisson<sup>3</sup>

Bjarni Torfason<sup>1</sup>

Ásgeir  
Haraldsson<sup>1,2</sup>

Hróðmar  
Helgason<sup>1</sup>

**Inngangur:** Talið er að eitt prósent lifandi fæddra barna hafi meðfædda hjartagalla. Þekking á nýgengi meðfæddra hjartagalla er mikilvæg vegna hættu á hjartabolsbólgu hjá sjúklingum með hjartagalla og til að komast megi nær raunverulegum orsökum þeirra. Tilgangur rannsóknarinnar var að kanna nýgengi og tegundir meðfæddra hjartagalla á Íslandi á árunum 1990-1999. Sambærileg rannsókn var gerð hérlendis á árunum 1985-1989. Nýgengi meðfæddra hjartagalla í þessari rannsókn var borið saman við þá fyrri og sambærilegar erlendar rannsóknir.

**Efniviður og aðferðir:** Upplýsingar um sjúklinga voru fengnar úr sjúkraskrá frá tveimur spítölum og frá sérfræðingum í hjartasjúkdómum barna. Einnig fengust upplýsingar frá hjartaómunardeild, úr krufningaskýrslum og dánarvottorðum. Kannaðar voru tegundir hjartagalla, aldur við greiningu, hvaða einkenni leiddu til greiningar, hvar þessi einkenni komu fyrst fram, meðferð og lífsgæði. Einnig voru skoðaðir aðrir meðfæddir gallar, litningagallar og heilkenni. Opin fósturæð (patent ductus arteriosus; PDA) hjá fyrirburum, fósturop (patent foramen ovale; PFO)

## ENGLISH SUMMARY

Stephensen SS, Sigfússon G, Eiríksson H, Sverrisson JT, Torfason B, Haraldsson Á, Helgason H

**Congenital heart defects in Iceland 1990-1999**

(6.5%), BAV 38 (5.1%), coarctation of the aorta 28 (3.8%), tetralogy of Fallot 22 (3.0%), transposition of the great arteries 14 (1.9%), aortic stenosis 11 (1.5%), common atrioventricular septal defect 10 (1.4%), mitral valve regurgitation 9 (1.2%), sub-aortic stenosis 7 (0.9%) and

Á Íslandi er nýgengi 1.7 %  
1.7 af hverjum 100 lifandi fæddum börnum á ári  
70 – 80 börn á Íslandi á ári

♥ **Minniháttar hjartagalli 70 %**

50 börn ísl/ár

– Þurfa ekki sértæka meðferð

Á Íslandi er nýgengi 1.7 %  
1.7 af hverjum 100 lifandi fæddum börnum á ári  
70 – 80 börn á Íslandi á ári

Á Íslandi er nýgengi 1.7 %  
1.7 af hverjum 100 lifandi fæddum börnum á ári  
70 – 80 börn á Íslandi á ári

♥ **Minniháttar hjartagalli 70 %**

50 börn ísl/ár

– Þurfa ekki sértæka meðferð

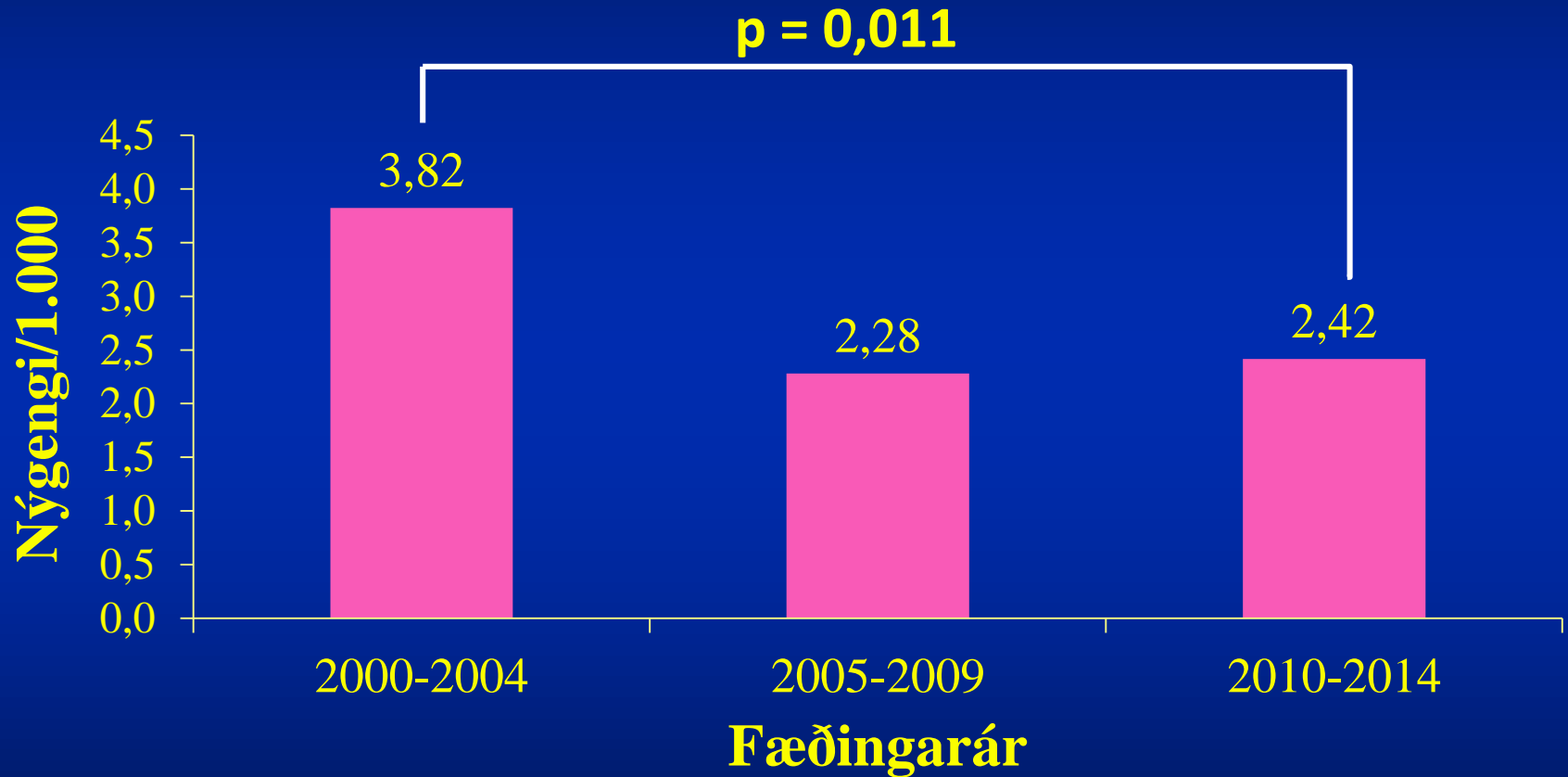
♥ **Meiriháttar hjartagalli 30%**  
(nýgengi 0.50)

10-15 börn ísl/ár

– Hafa þurft eða munu þurfa meðferð

– Ekki skurðtækur

# Nýgengi AMH 2000-2014





# Gerðir hjartagalla

## ♥ Gallar sem valda bláma

- Víxlun meginslagæða TGA
- Ferna Fallots TOF
- Lungaæðarlokun eða þrengsli PAT

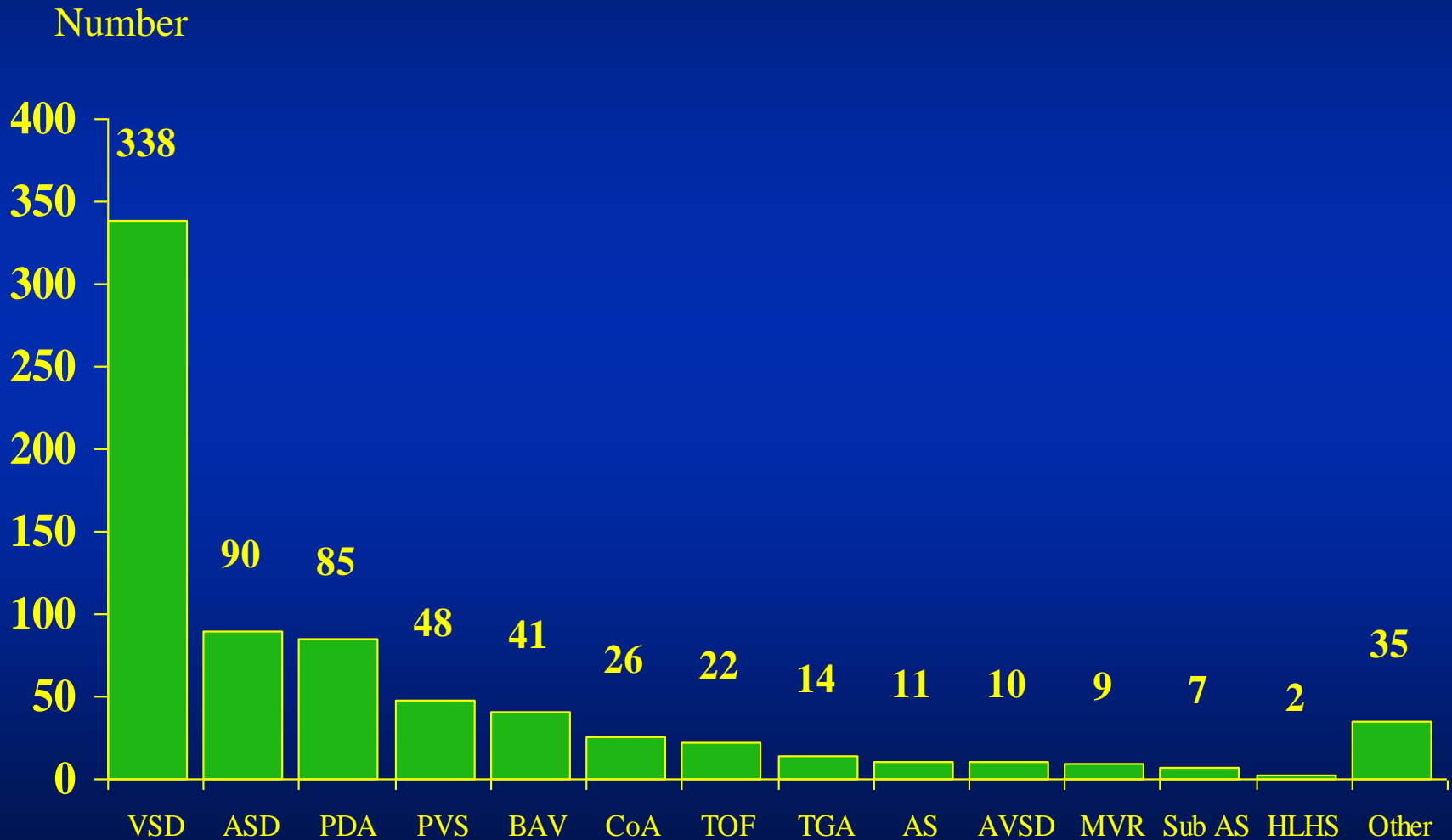
## ♥ Gallar sem valda hjartabilun

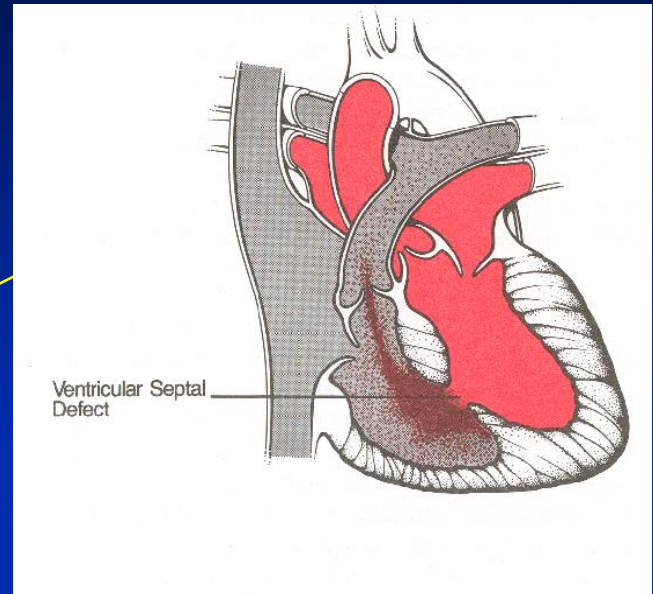
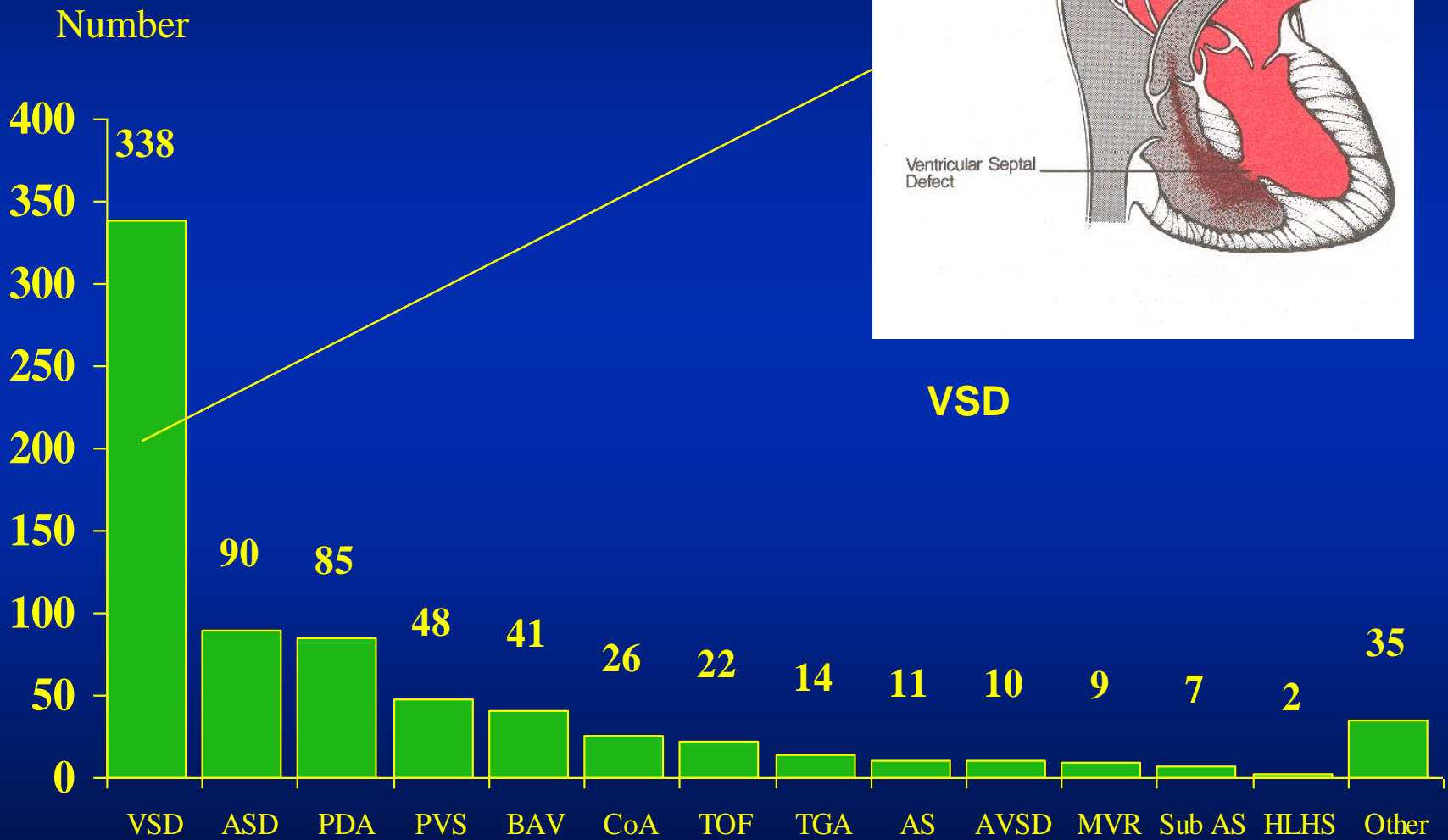
- Op milli slegla VSD
- Op milli gátta ASD
- Lokuvísagalli AVSD
- Opin fósturæð PDA
- þrengsli í ósæð COA
- Vanþroska vinstri hjarta HLHS

## ♥ Hjartalokugallar

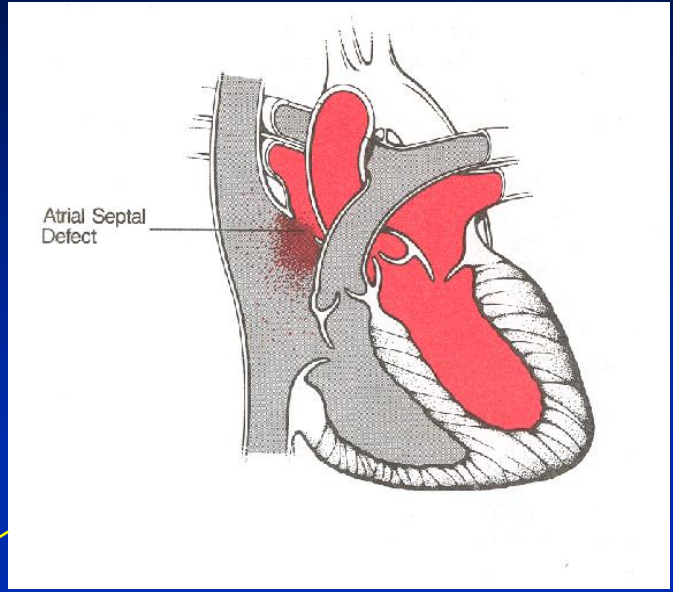
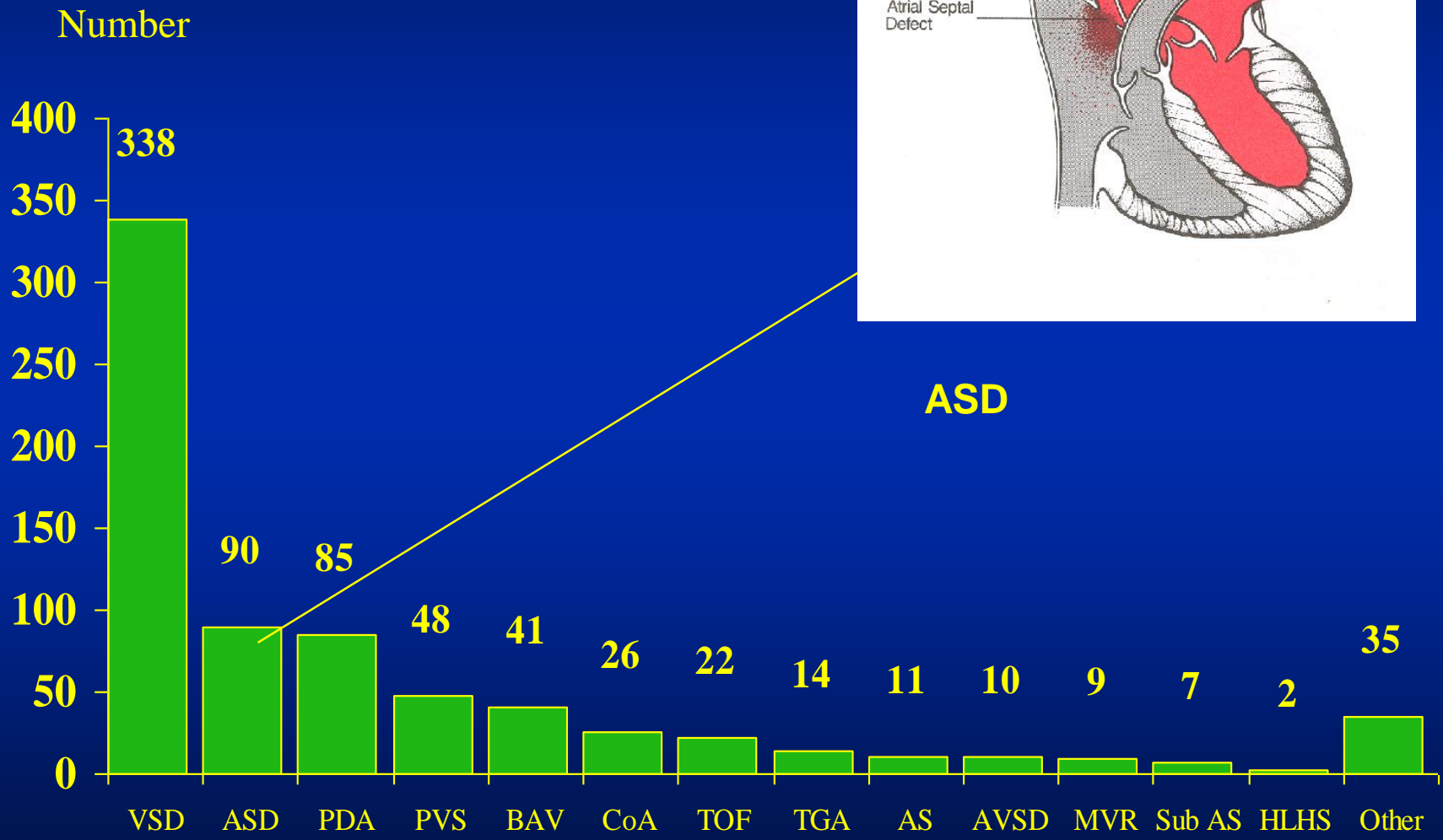
- Ósæðarlokuprengsl AS
- Lungnaslagæðarlokuprengsl PS

# Gerðir hjartagalla

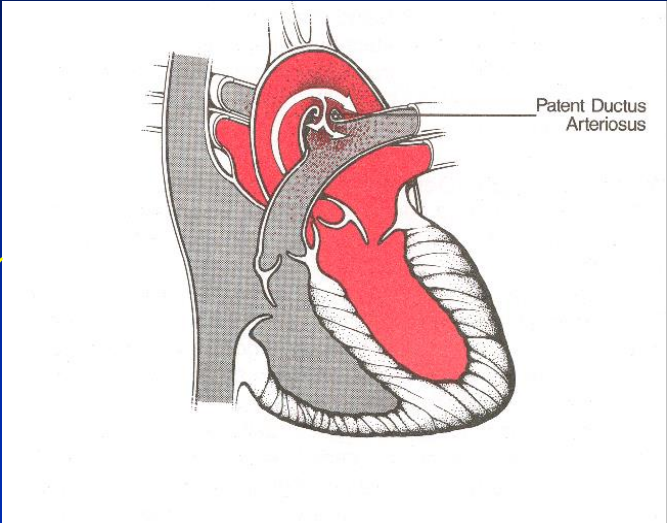
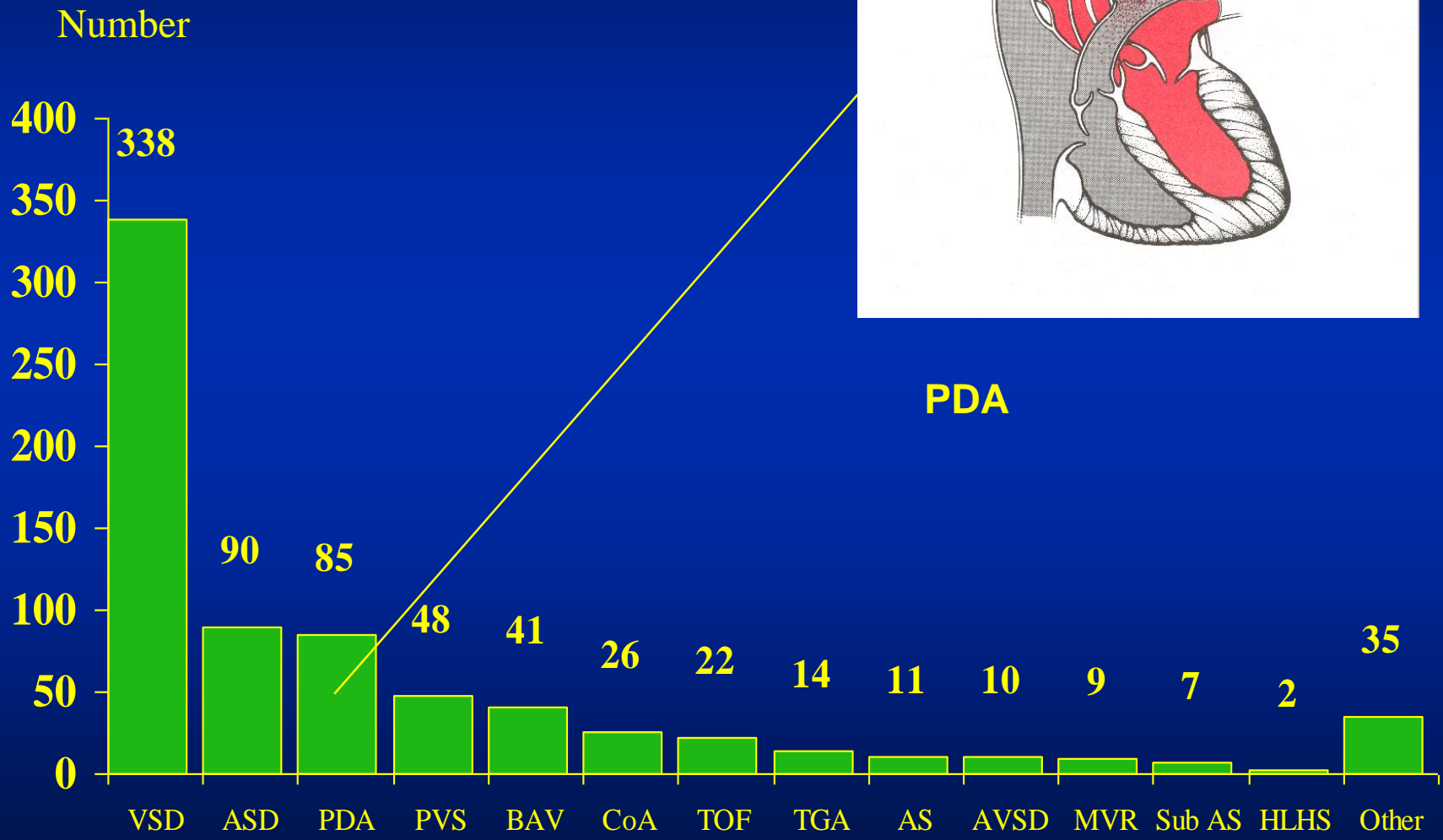




**VSD**



**ASD**

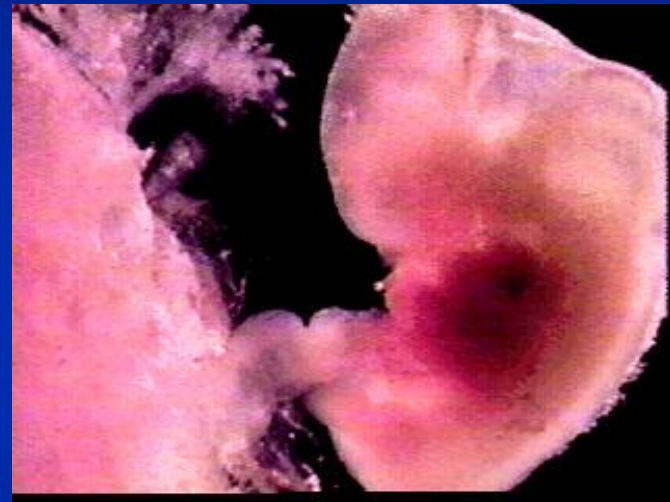
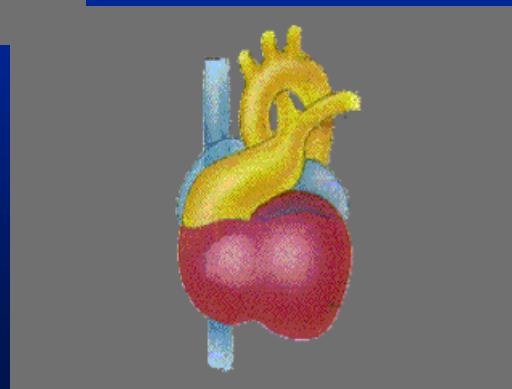
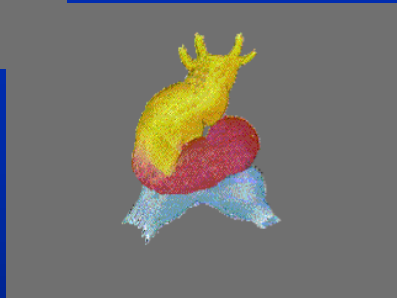
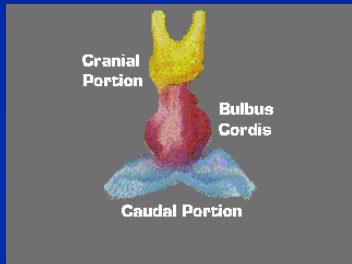


**PDA**

# Algengustu alvarlegu hjartagallarnir 2000-2014

Hjartagalli	Fjöldi (n=155)	Hlutfall
Ósæðarþrenging/-rof ( $\pm$ VSD)	29	19%
Op á milli slegla (VSD)	24	15%
Víxlun meginslagæða ( $\pm$ VSD)	15	10%
Ferna Fallots	13	8%
Þrenging í lungnaslagæð	8	5%
Þrenging í ósæðarloku	6	4%
Flóknir gallar	28	18%
Annað	32	21%

# Orsakir meðfæddra hjartagalla



Hjartað fullmótað á 8 viku meðgöngu

# Orsakir meðfæddra hjartagalla

♥ Erfðir

♥ Hluti af heilkenni

– Down

– Turner

♥ Umhverfisþættir

– Sjúkdómar / sýkingar hjá móður

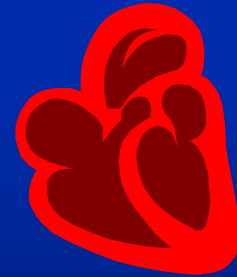
– Lyf

♥ Óþekktar í flestum tilfellum



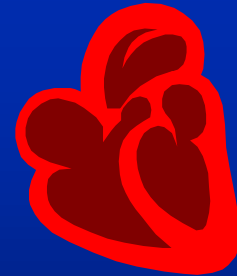
# Greining meðfæddra hjartagalla

- ♥ Á fósturskeiði
- ♥ Nýburar
- ♥ Eldri börn
- ♥ Fullorðnir



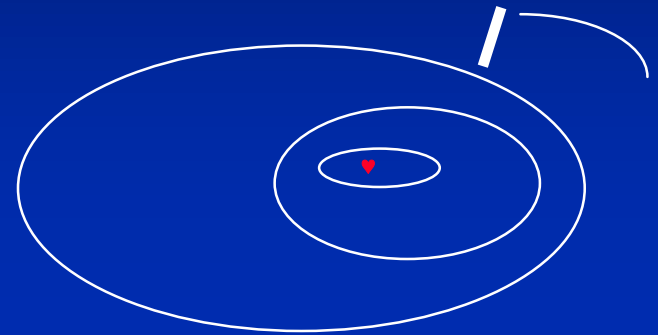
# Greining meðfæddra hjartagalla

- ♥ **Á fósturskeiði**
- ♥ Nýburar
- ♥ Eldri börn
- ♥ Fullorðnir



# Greining hjartasjúkdóma á fósturskeiði

- ♥ Fósturhjartaómskoðun
- ♥ Framkvæmd frá 16 viku
  - best 18 –20 vikur
- ♥ Tilvísun frá læknum og ljósmæðrum
  - ♥ óeðlileg fjögurra hólfa sýn
  - ♥ áhættuþættir hjá móður eða fóstri
  - ♥ aukin hnakkþykkt



# Greining AMH - hvar og hvenær?

Á meðgöngu:

Fósturskimun  
(12v)



Sónar (20v)

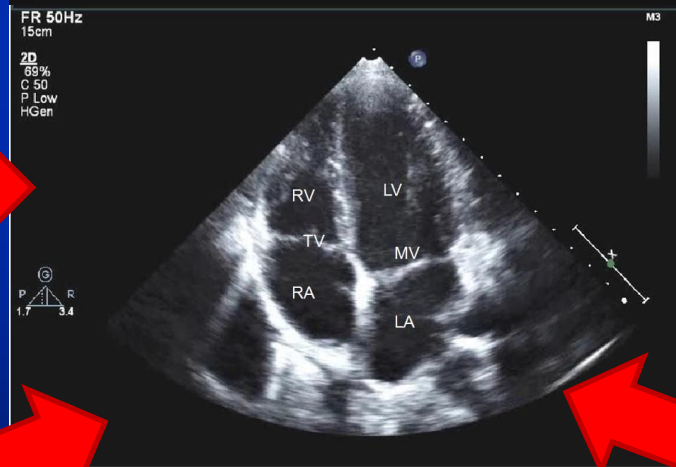
Sérstök  
fósturhjartaómun

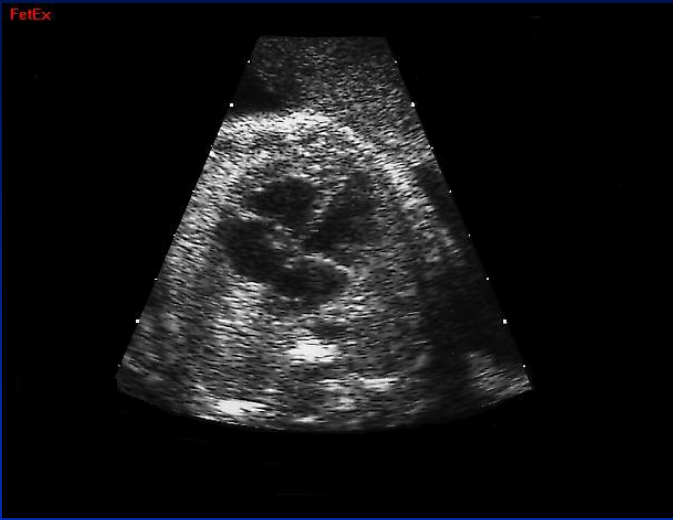
Eftir fæðingu:

Nýburaskoðun

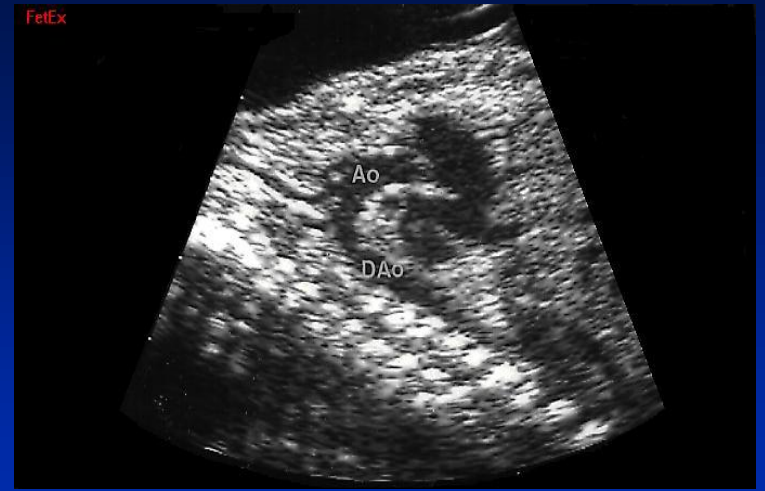
5 daga skoðun

## Hjartaómun

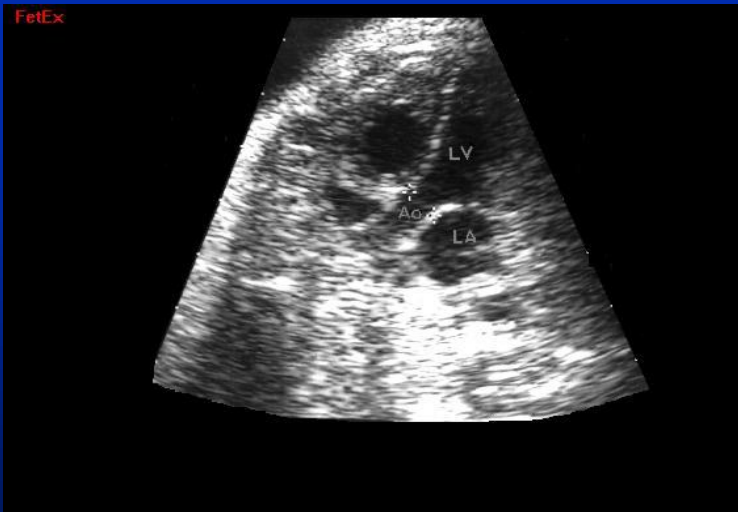




Fjögurra hólfa sýn



Ósæðarborginn



Útfall vi. hjarta

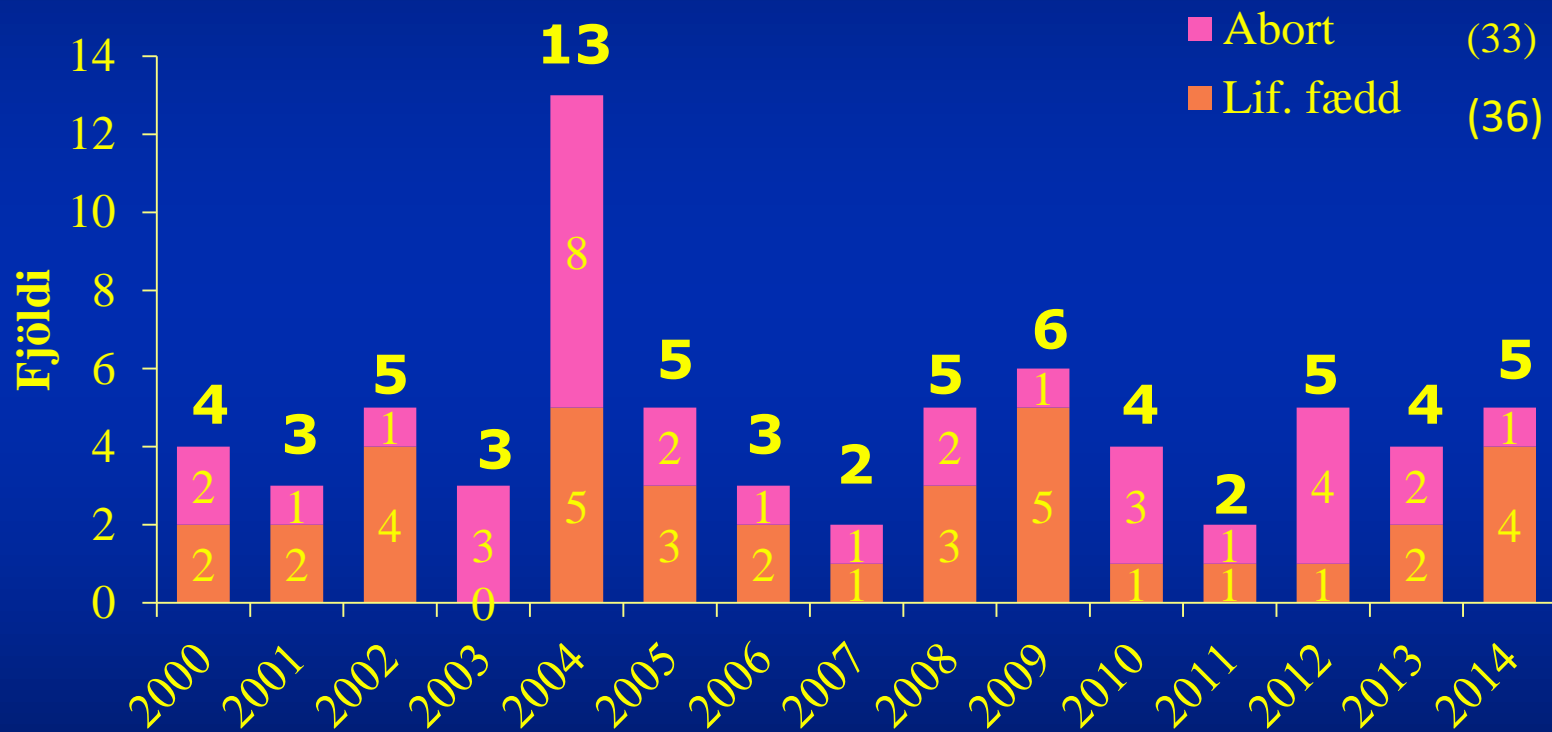


Útfall hæ. hjarta

# Greining hjartasjúkdóma á fósturskeiði

- ♥ Umtalsverður hluti alvarlegra hjartagalla á Íslandi greinast fyrir fæðingu (30-50%)

# Fjöldi greininga á meðgöngu á Íslandi



# Greining á meðgöngu – Ísland 00-14

---

✓ **37.9% AMH greinast á meðgöngu (69/182)**

**33/69 (47.8%) fóstureyðing – slæmar horfur**



# Greining hjartasjúkdóma á fósturskeiði

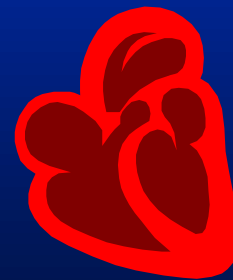
- ♥ Ávinningur af greiningu alvarlegra hjartagalla fyrir fæðingu
  - Inngrip
  - Skipulagning fæðingar (staður og tími keisari)
  - Fræðsla og undirbúningur

# Greining meðfæddra hjartagalla

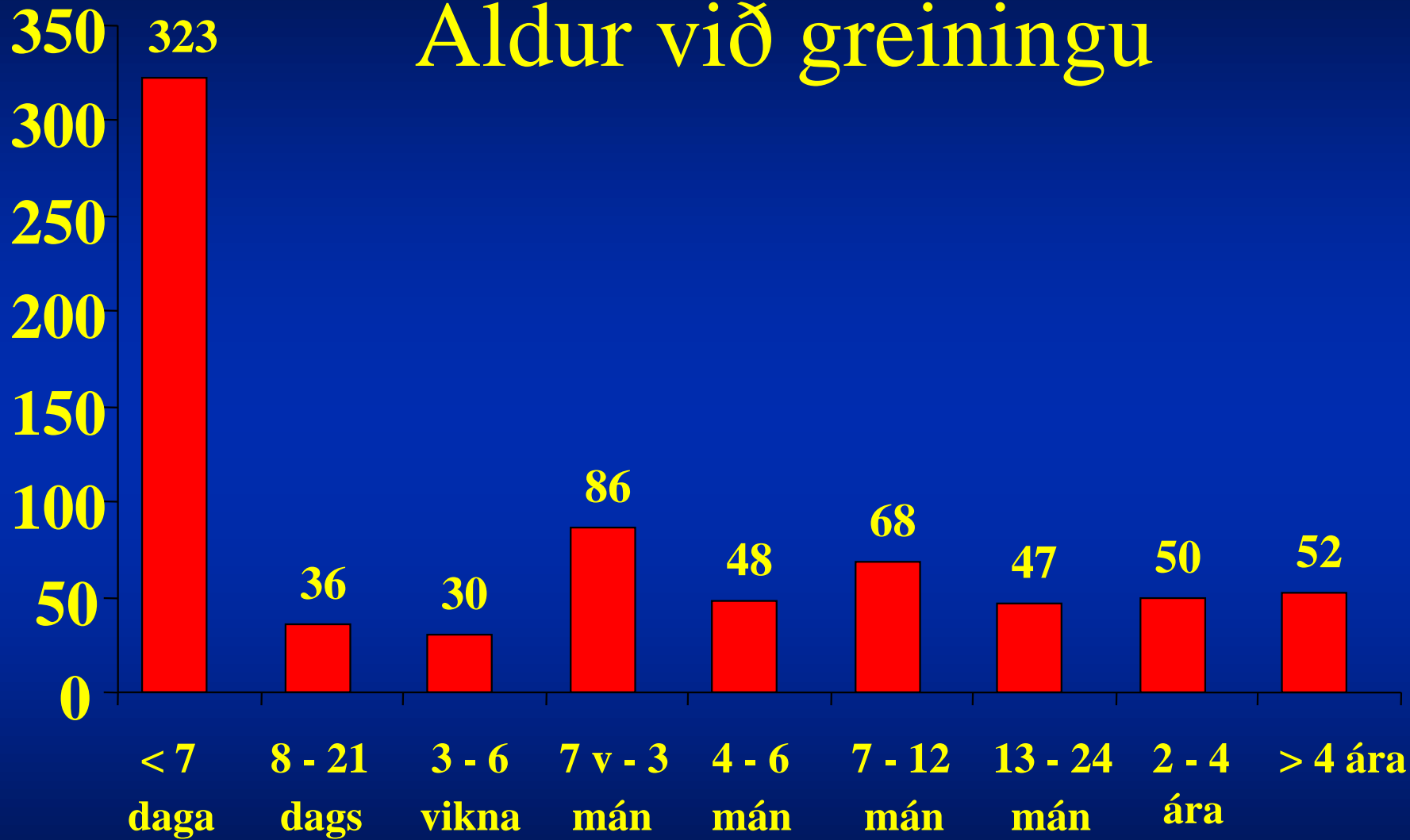
- ♥ Á fósturskeiði
- ♥ **Nýburar**
- ♥ Eldri börn
- ♥ Fullorðnir

Stærstur hluti hjartagalla greinist skömmu eftir fæðingu eða á fyrstu vikunni

Þeim mun alvarlegri því fyrr greinist gallinn

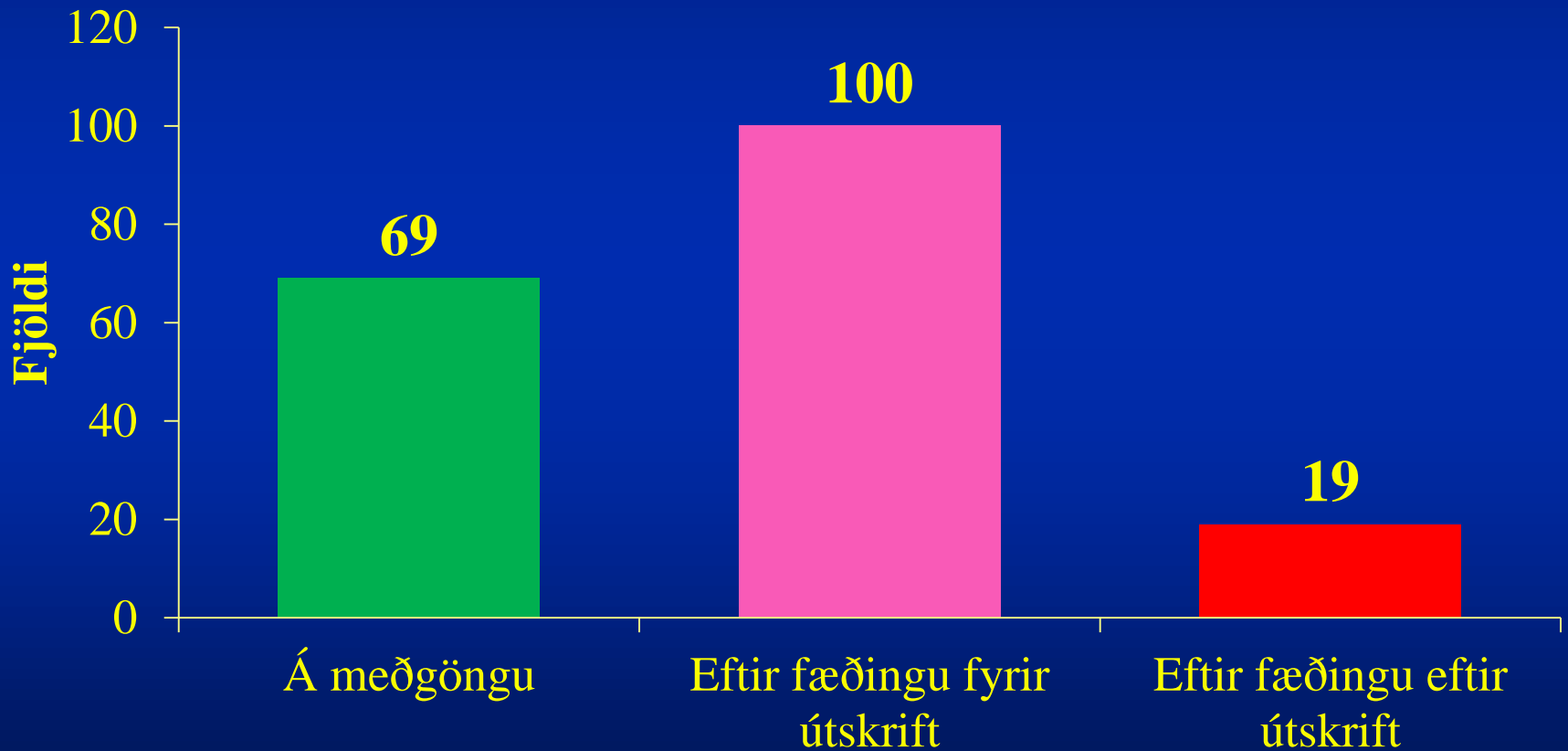


# Aldur við greiningu

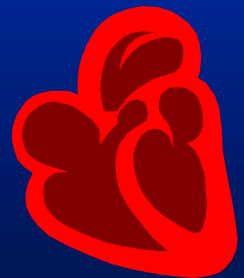
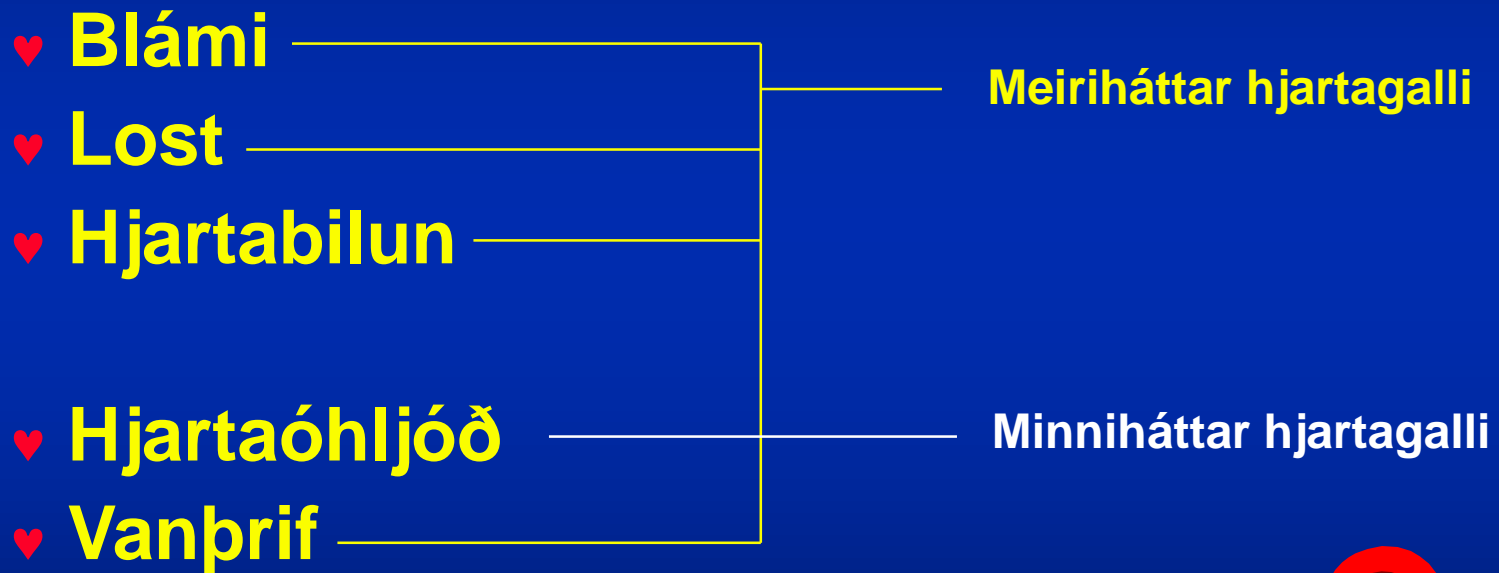


Fjöldi sjúklinga

## Hvenær greinast alvarlegir meðfæddir hjartagallar?

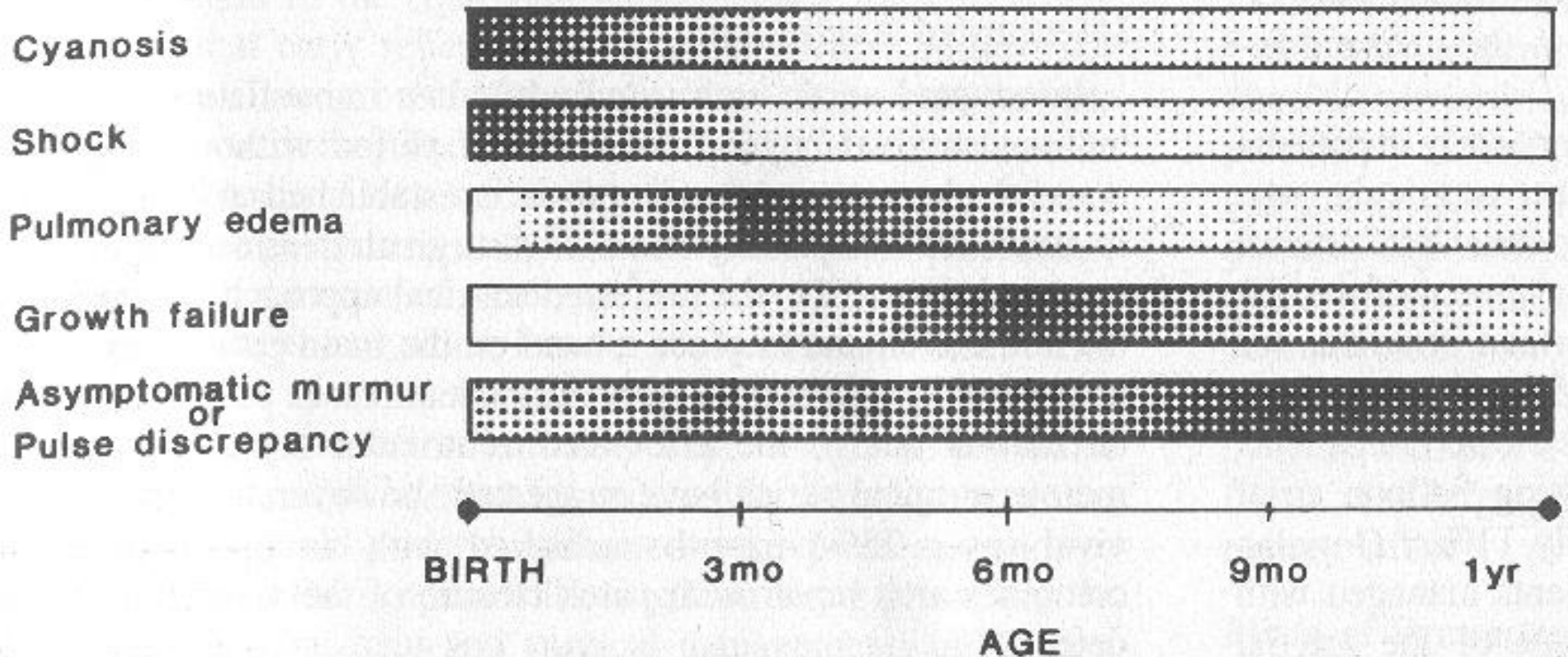


# Hvernig gera hjartagallar vart við sig



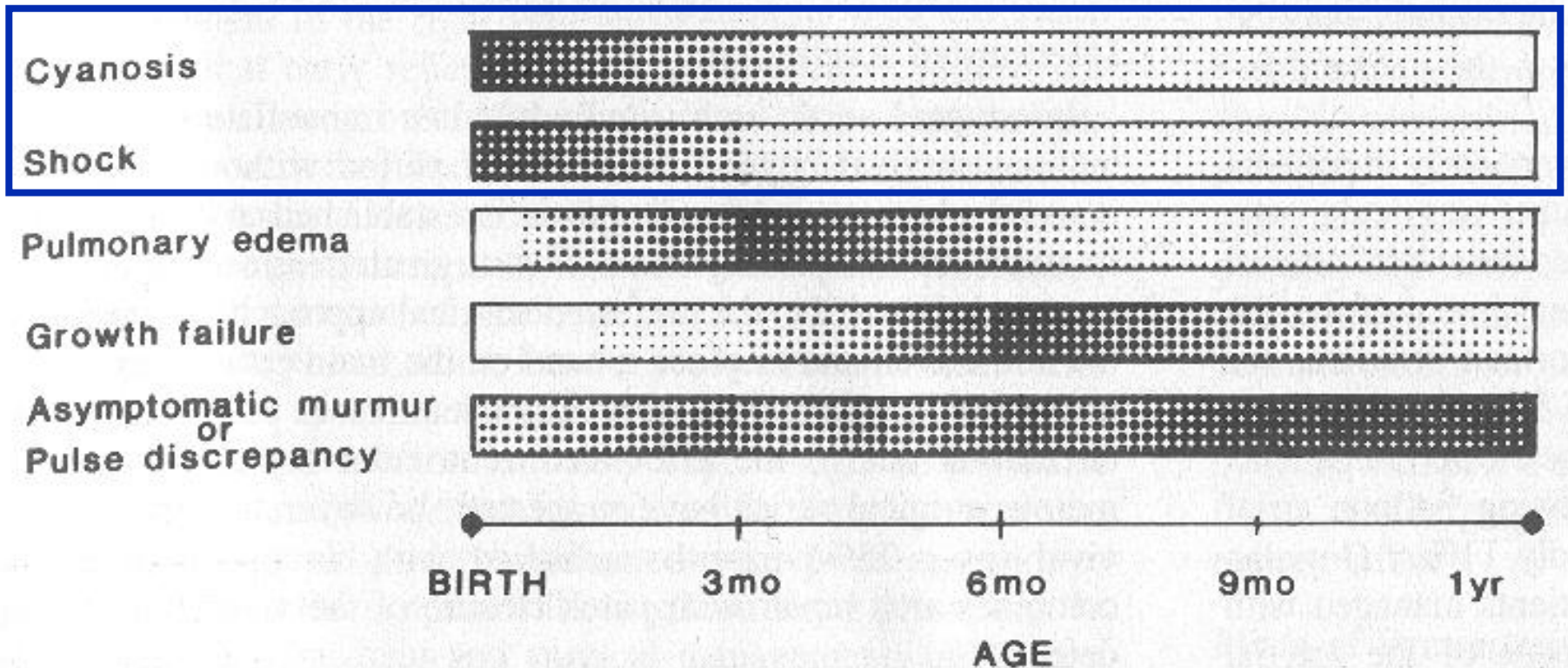
# Hvenær og hvernig gera hjartagallar vart við sig

Modes of presentation of congenital heart disease in infancy.



# Hvenær og hvernig gera hjartagallar vart við sig

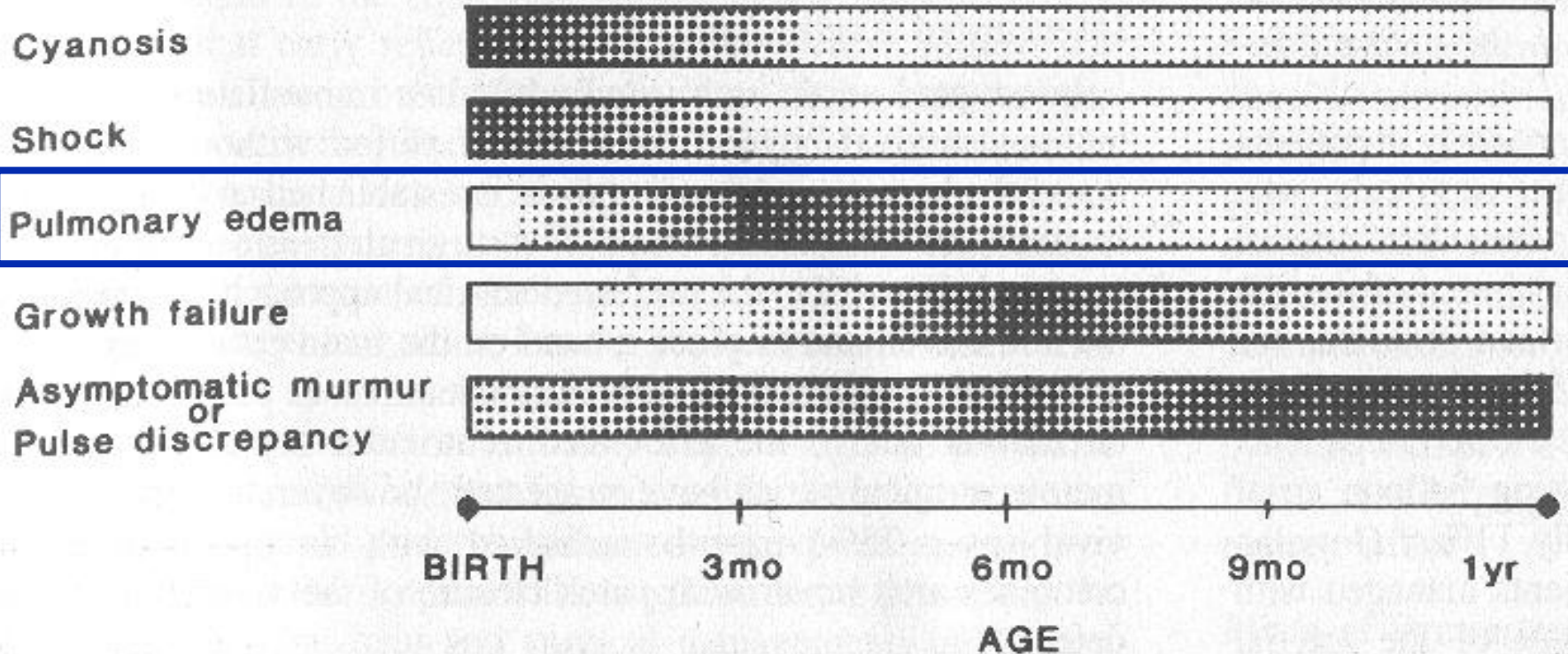
Modes of presentation of congenital heart disease in infancy.





# Hvenær og hvernig gera hjartagallar vart við sig

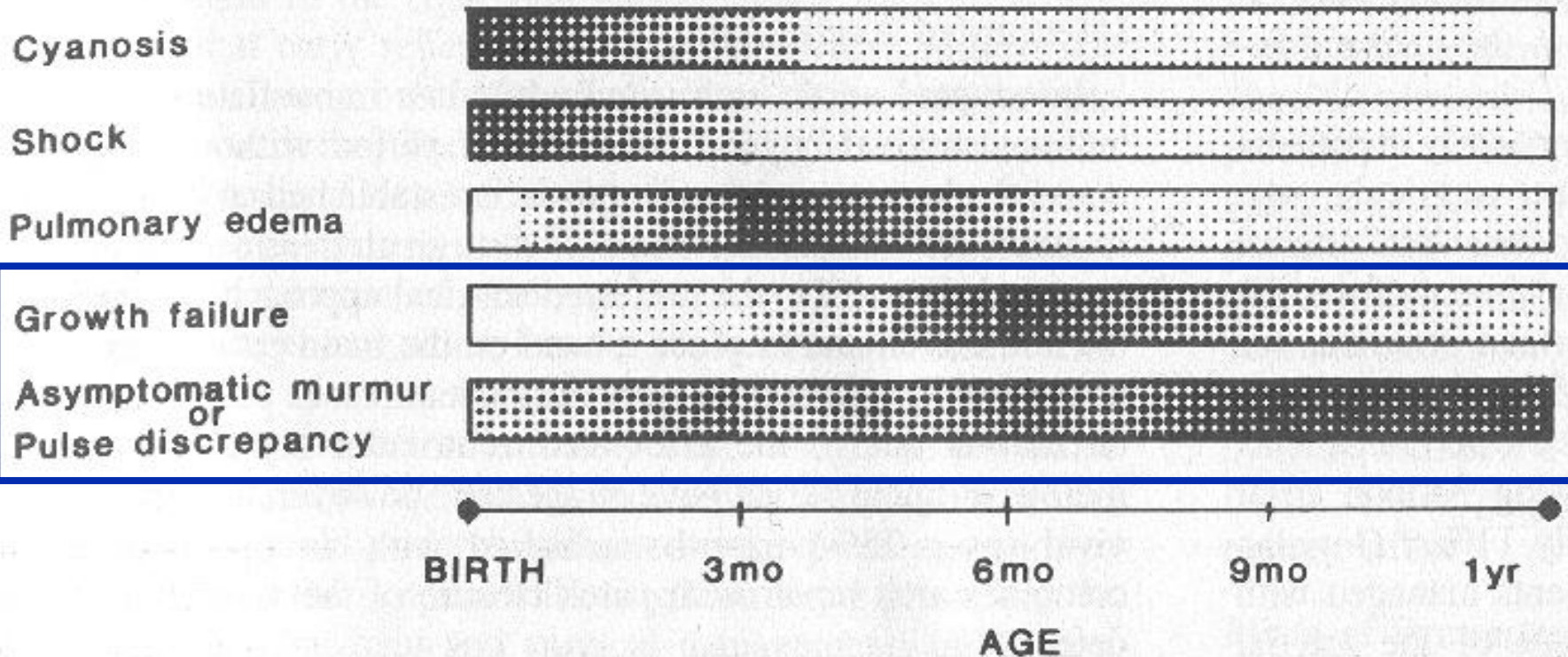
Modes of presentation of congenital heart disease in infancy.





# Hvenær og hvernig gera hjartagallar vart við sig

Modes of presentation of congenital heart disease in infancy.



# Hjartagallar koma í ljós þegar umtalsverðar breytingar verða á blóðrásinni

## ♥ Fósturæð lokast (Ductus Arteriosus)

- Gallar sem valda bláma “cyanotiskir”
- Gallar sem valda losti eða hjartabilun “obstructive”

## ♥ Viðnám í lungnablóðrás fellur

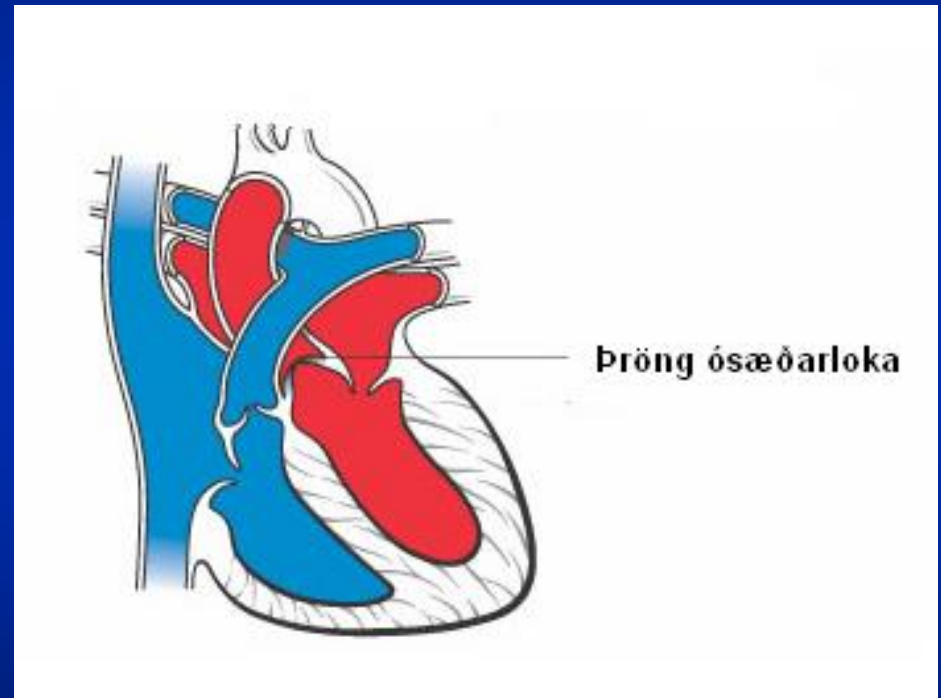
- Gallar sem valda hjartabilun stór op milli blóðrása

# Lost - Shock

Afbrigðilegt ástand, þar sem bráð og alvarleg minnkun verður á blóðflæði til vefja sem leiðir til truflaðrar frumu- og vefjastarfsemi

# Alvarleg Ósæðarlokuprengsli AS

- ♥ **Skyndilega veik**
  - slöpp
  - móð
- ♥ **Hjartabilun / lost**
- ♥ **Veikur púls**
- ♥ **Meðferðarmöguleikar**



# Alvarleg Ósæðarþrengsl í nýbura COA

## ♥ Ósértæk einkenni um tíma

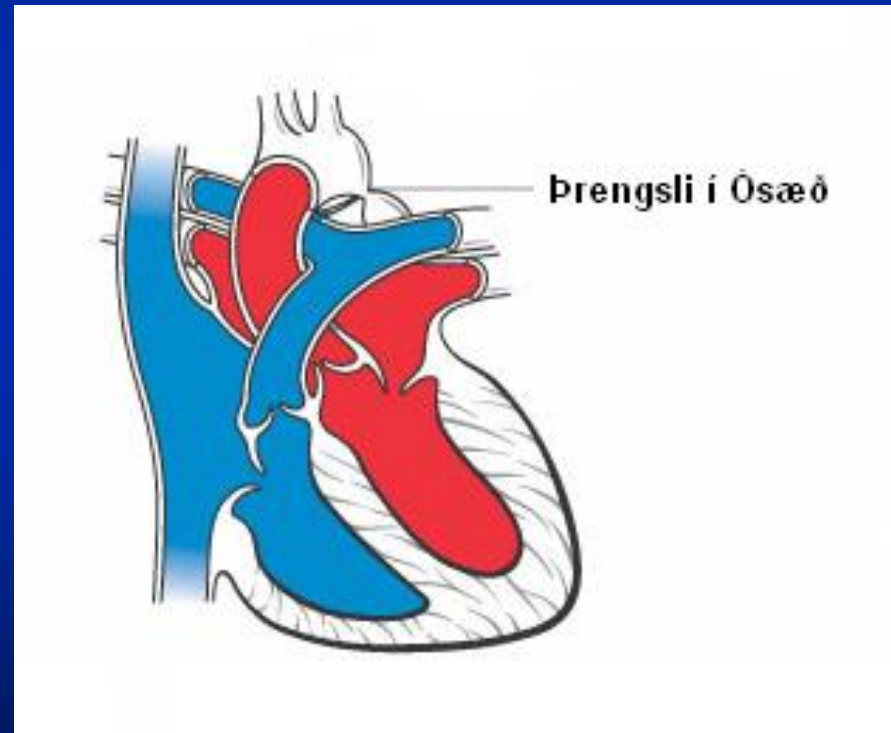
- drekkur illa
- slappleiki
- mæði

## ♥ Bráðveik

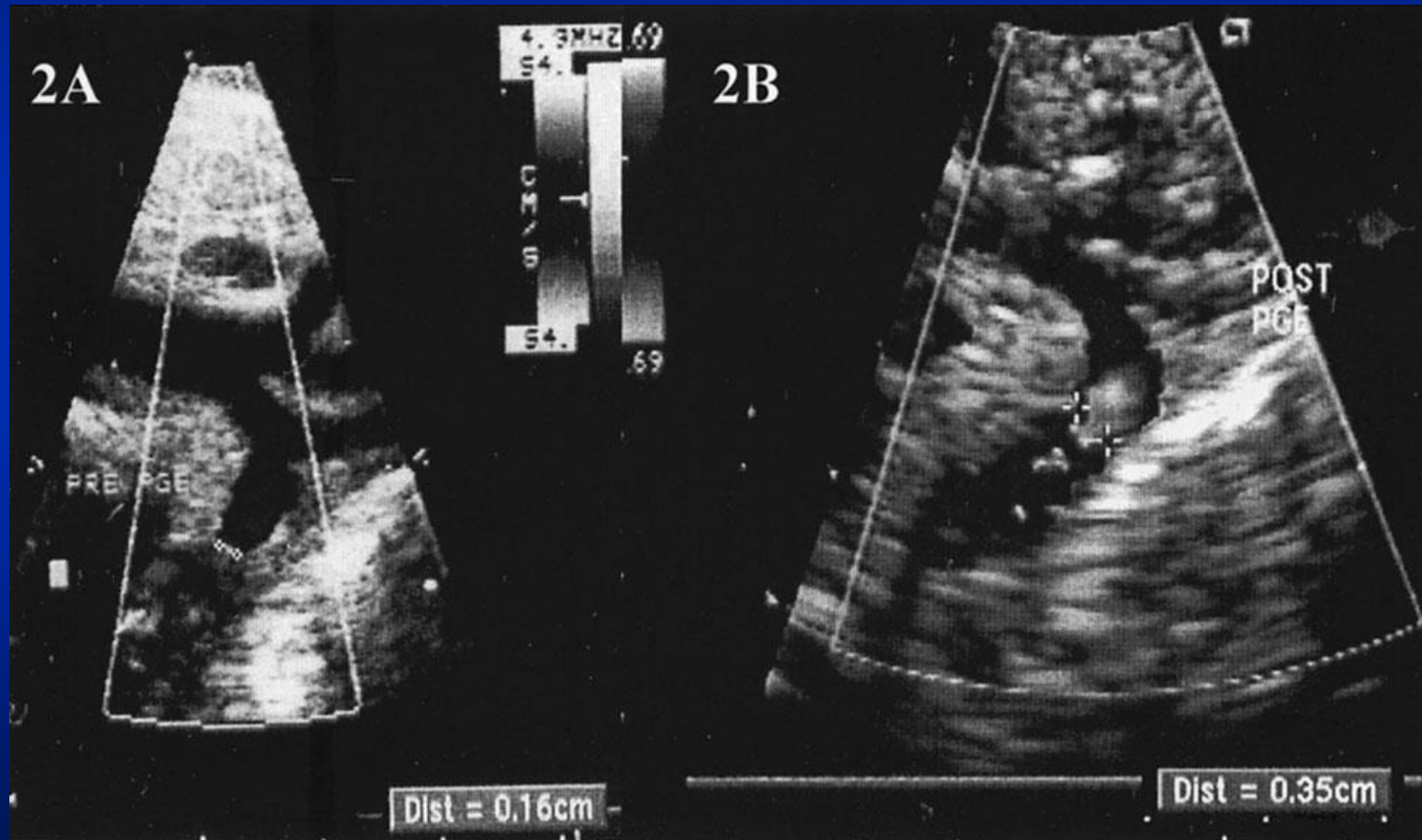
## ♥ Einkenni

- léleg blóðrás (marmor)
- engir púlsar í nárum

## ♥ Góð aðgerð

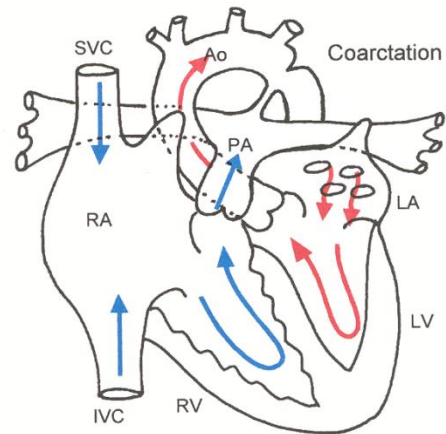


# PG-E<sub>1</sub> við ósæðarþrengsl

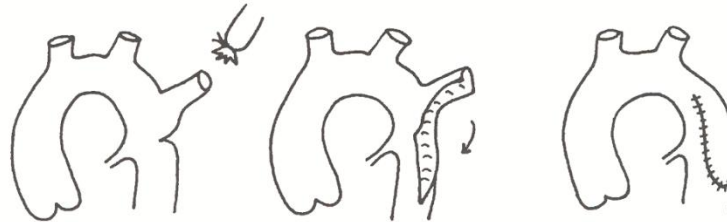


# Lokuð hjartaðgerð vegna þrengsla í ósæð

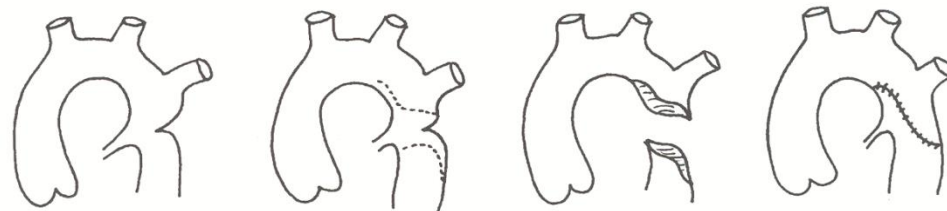
## Coarctation of the Aorta



### 1. Left Subclavian Flap Angioplasty



### 2. End-to-End repair with resection of coarctation segment



# Blámi - Cyanosis

- ♥ **Blár húðlitur**
- ♥ **Sýnilegur þegar 4 - 5g af ómettuðu hemoglobin per 100 ml of blood**
- ♥ **Polycythemia vs anemia**
- ♥ **Central vs. peripheral cyanosis**
- ♥ **Respiratory vs cardiac**



# Meðferð hjartagalla sem koma í ljós á fyrstu tveimur vikum

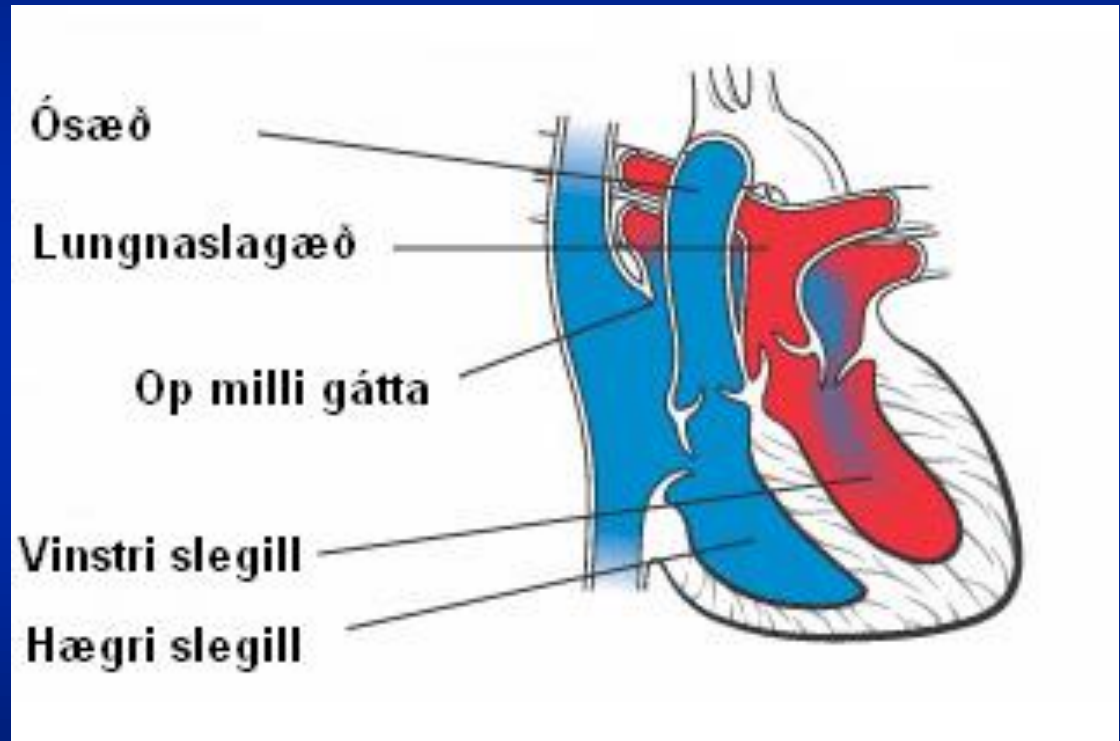
- ♥ **Hjartagallar þolast vel í fósturlífi en valda alvarlegum einkennum þegar fósturblóðrás breytist í nýburablóðrás**

# Meðferð hjartagalla sem koma í ljós á fyrstu tveimur vikum

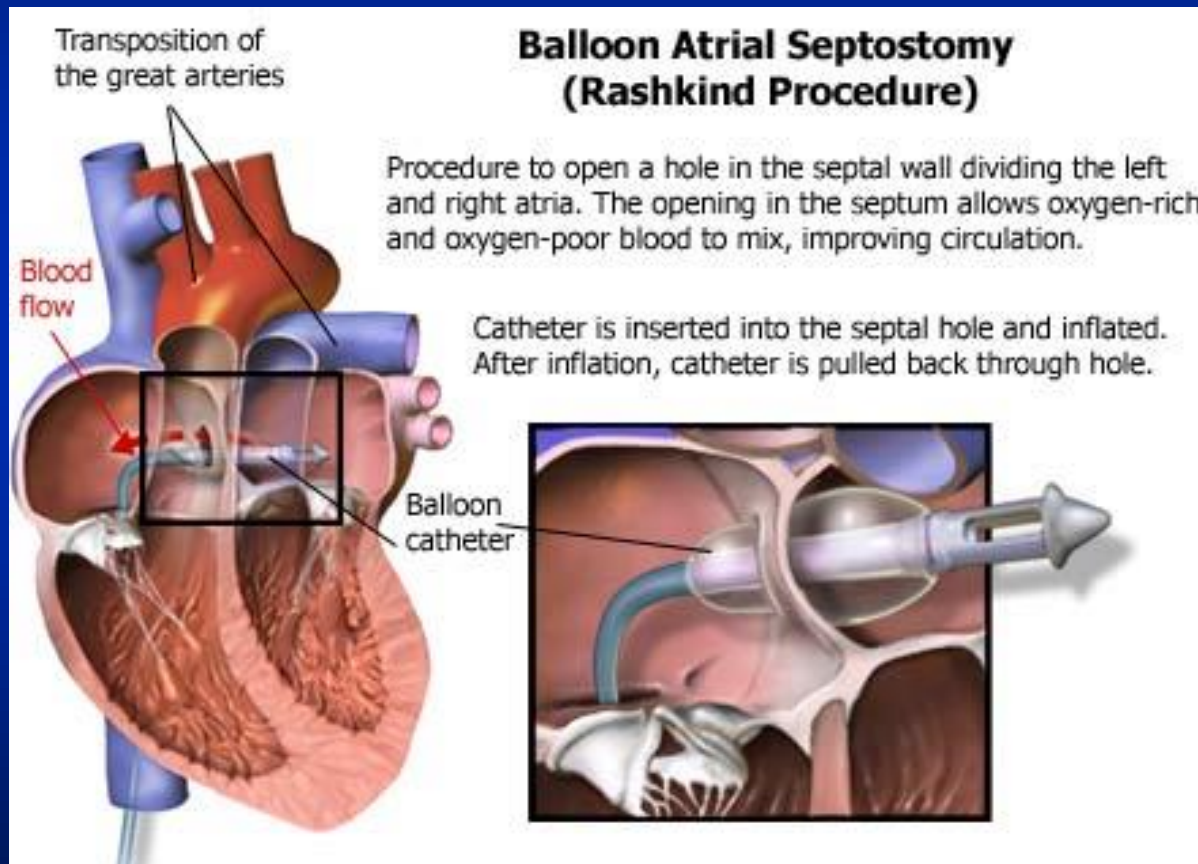
- ♥ **Breyta nýburablóðrás í fósturblóðrás þ.e. opna ductus arteriosus með prostaglandindreypi**
- ♥ **Skurðaðgerð/inngríp í þræðingu**
  - Tímabundin
  - Varanleg (leiðréttandi)

# Víxlun meginslagæða TGA

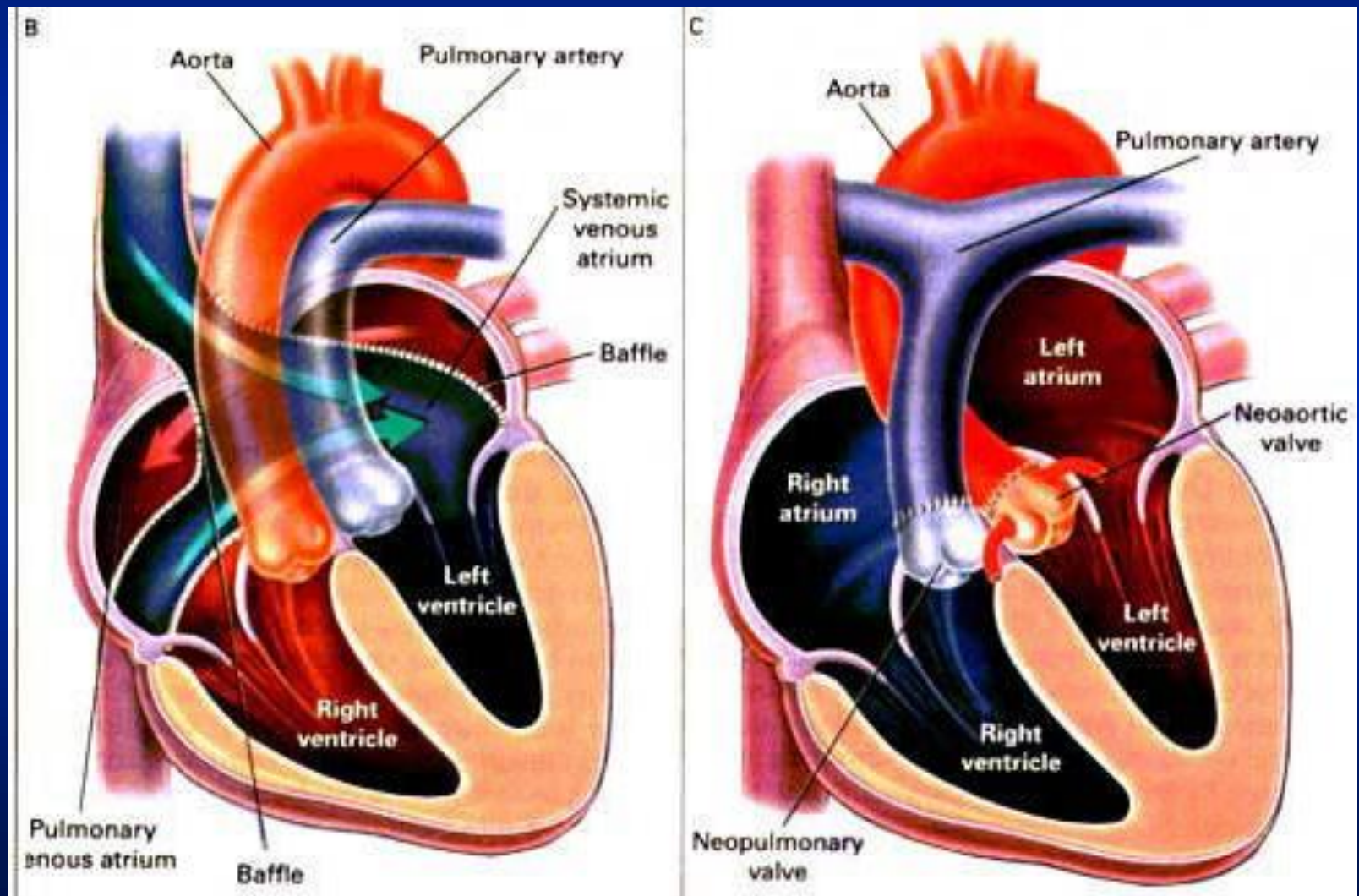
- ♥ Aðskildar blóðrásir
- ♥ Alvarlegur blámi
- ♥ Ekki öndunarerfiðl.
- ♥ Ekkert óhljóð
- ♥ Góð aðgerð



# TGA – bráð meðferð

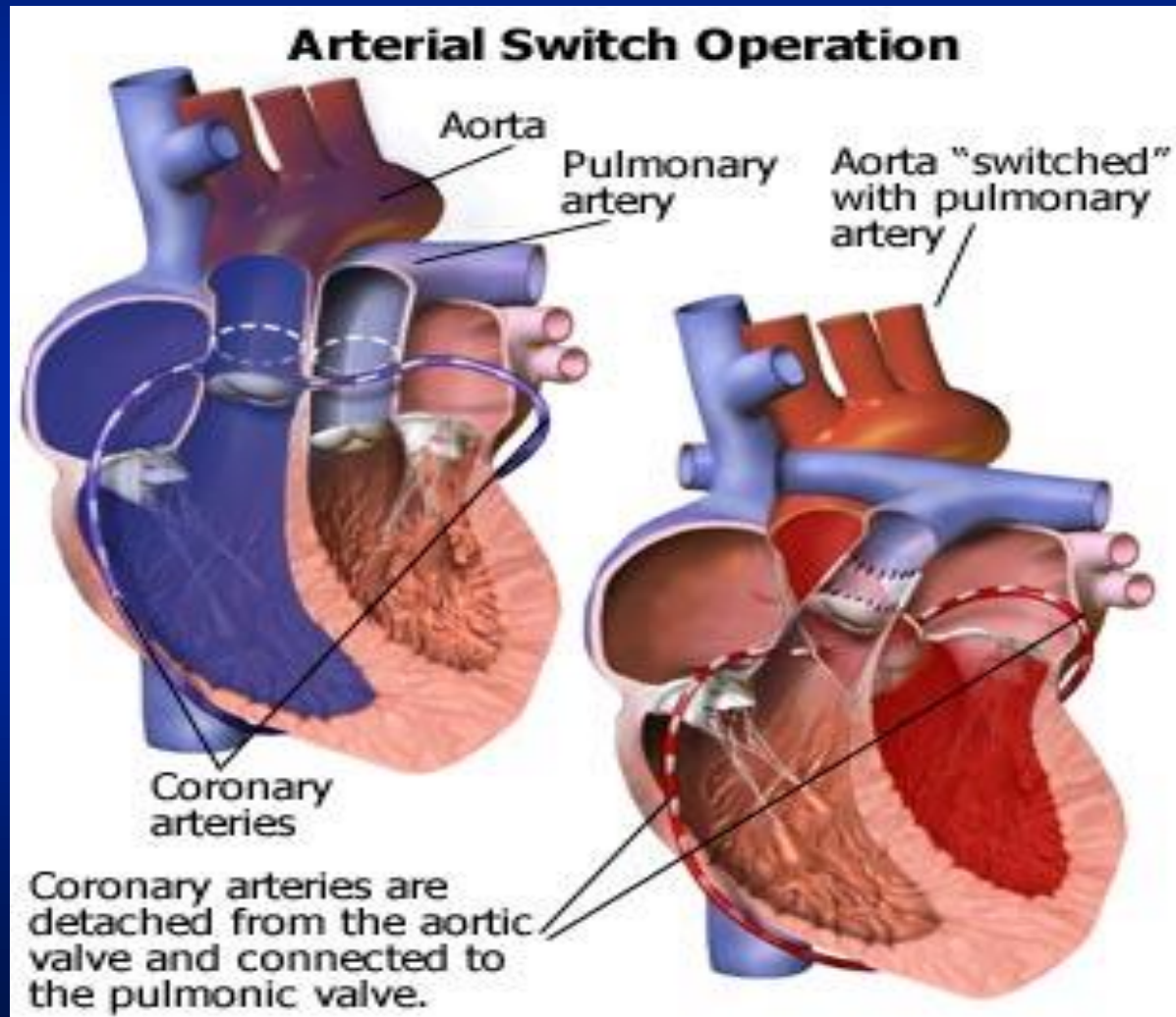


# TGA - ađgerđir



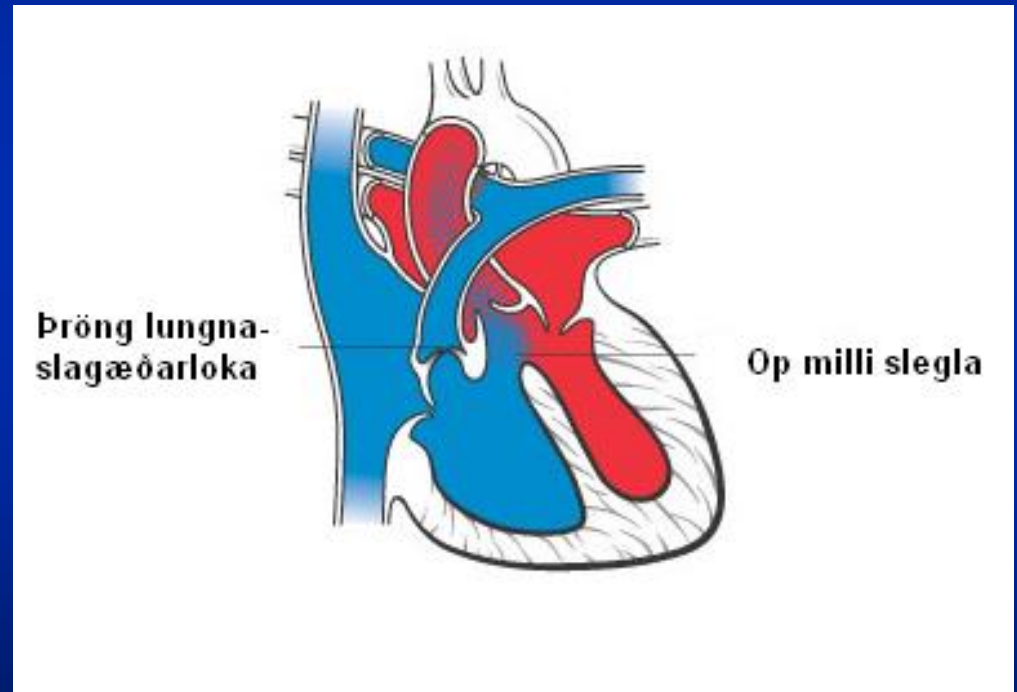


# TGA – arterial switch

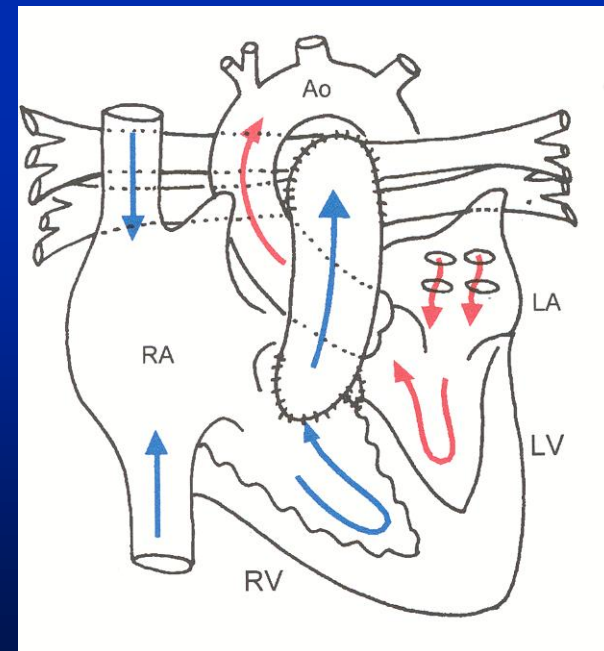
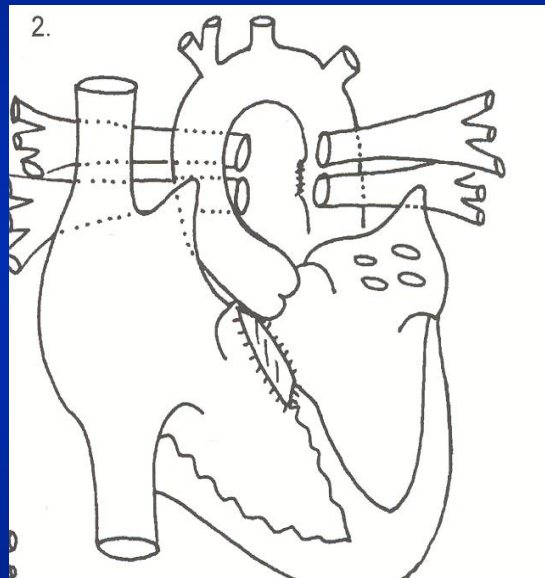
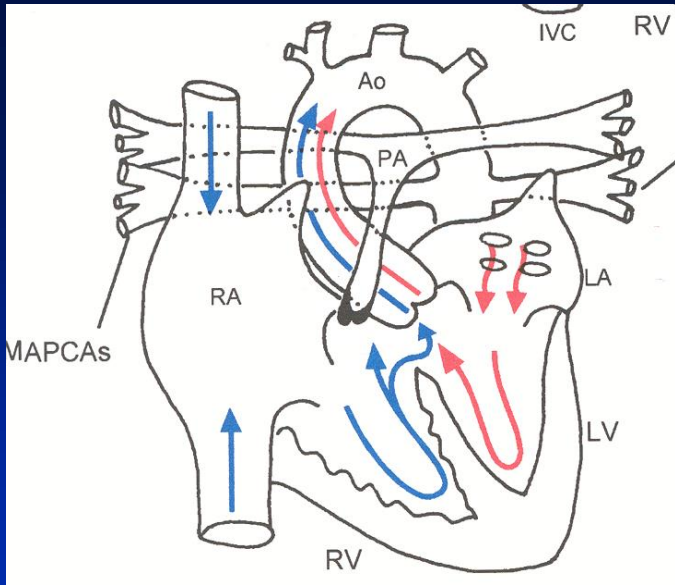


# Ferna Fallots - TOF

- ♥ **Mismunandi form**
- ♥ **Mismunandi einkenni**
- ♥ **Hjartaóhljóð**
- ♥ **Vaxandi blámi**
- ♥ **Blámaköst**



# Opin hjartaðgerð vegna Tetralogy of Fallot



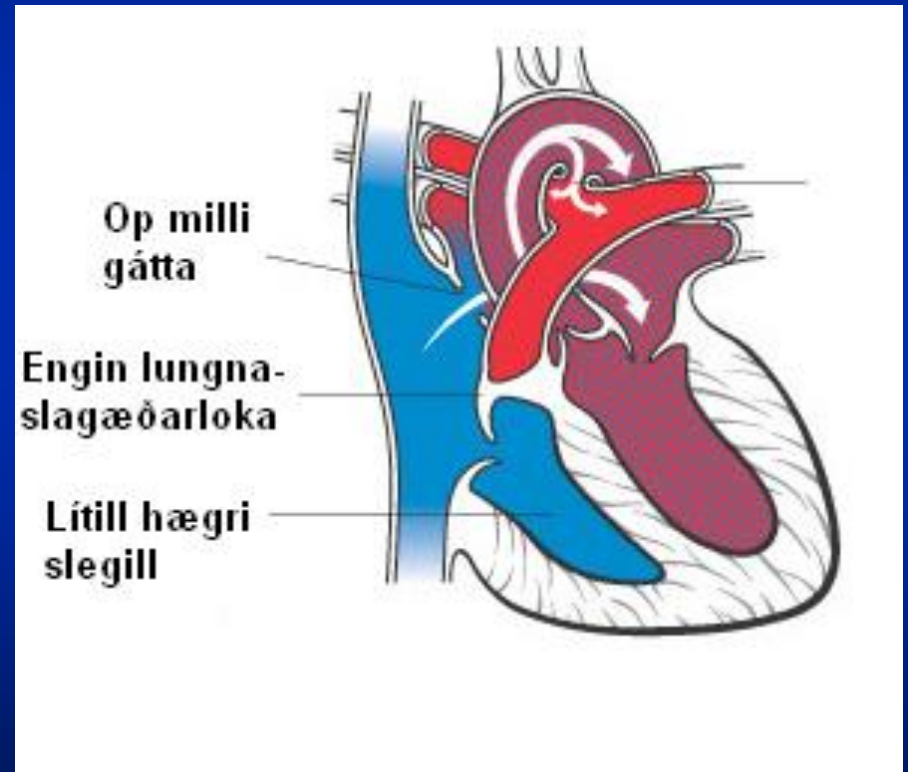


# Lungnaslagæðarlokun PA

♥ Mismunandi form

♥ Mismunandi einkenni

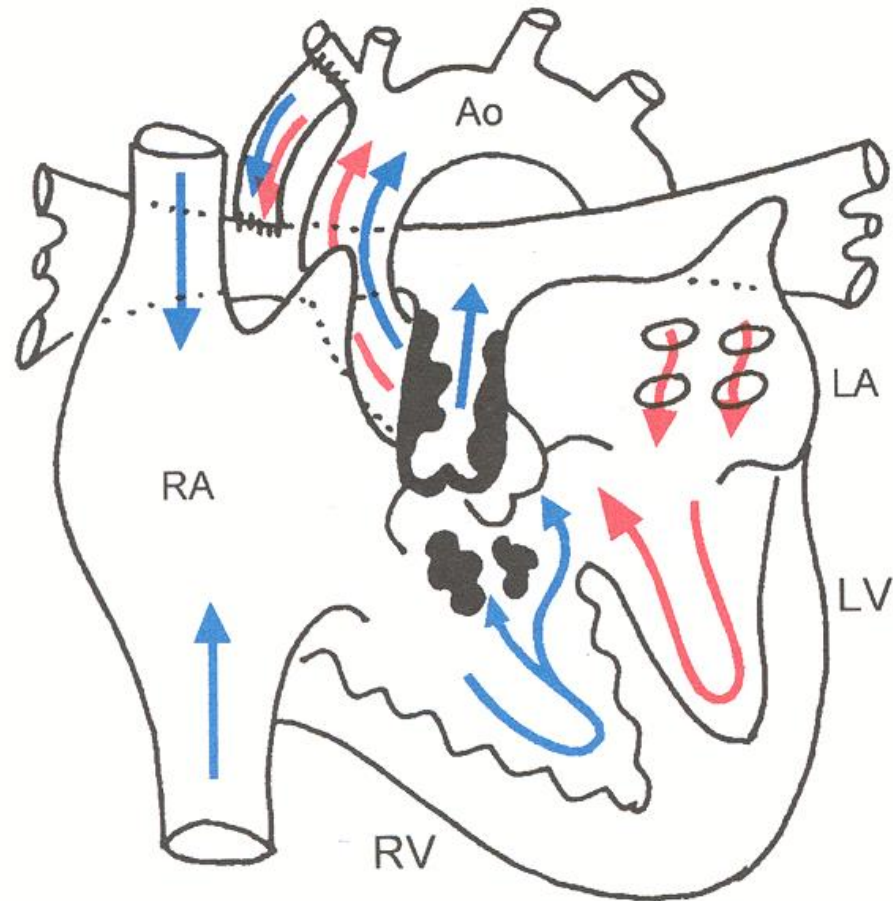
♥ Vaxandi blámi



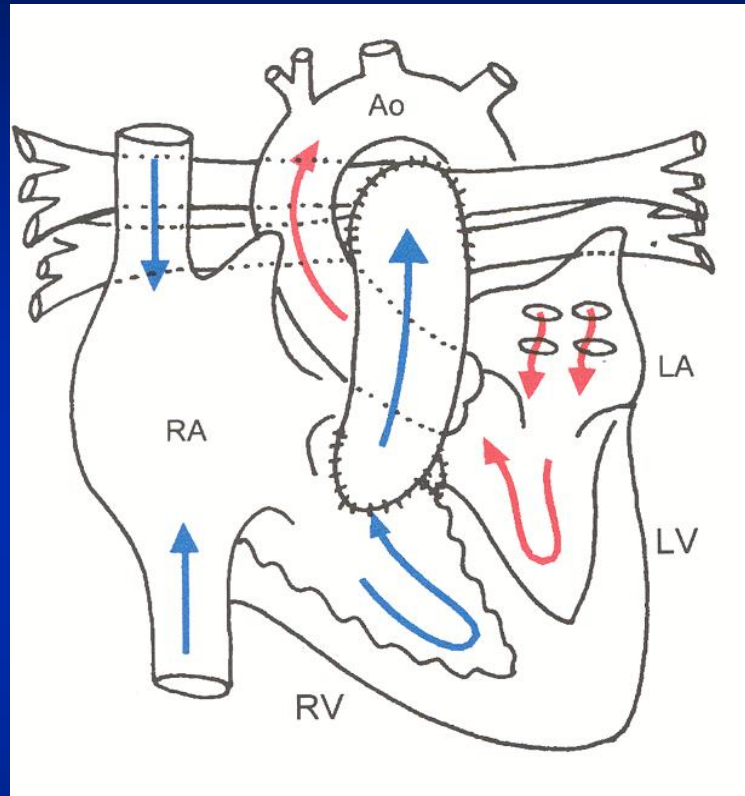
Lokuð hjartaðgerð

BT- shunt

1. Blalock-Taussig Shunt in Tetralogy of Fallot

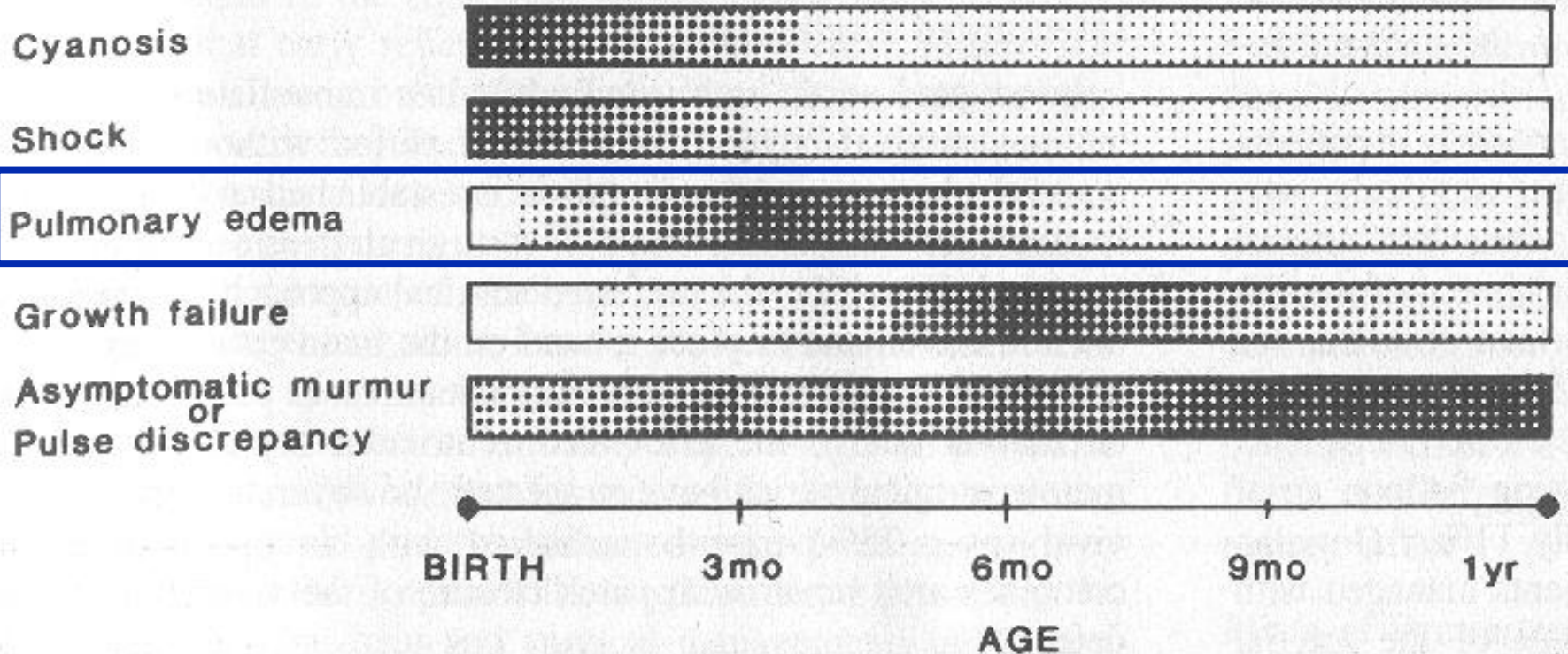


## Opin hjartaðgerð vegna Pulmonary atresia



# Hvenær og hvernig gera hjartagallar vart við sig

Modes of presentation of congenital heart disease in infancy.



# Hjartagallar koma í ljós þegar umtalsverðar breytingar verða á blóðrásinni

## ♥ Fósturæð lokast (Ductus Arteriosus)

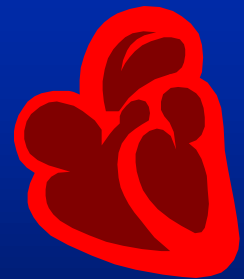
- Gallar sem valda bláma “cyanotiskir”
- Gallar sem valda losti eða hjartabilun “obstructive”

## ♥ Viðnám í lungnablóðrás fellur

- Gallar sem valda hjartabilun stór op milli blóðrása

# Hjartabilun - CHF

Hjartabilun er sjúklegt ástand þar sem hjartað nær ekki að dæla nægjanlegu blóði til að anna þörfum líkamans m.a. fyrir næringarefnum og súrefni



# Af hverju stafar hjartabilun

- ♥ **Stór hluti líkamsblóðrásarblóðs fer til baka í**
  - lungnablóðrás um op milli blóðrása (shunt)
  - afturábak í líkamsblóðrás (lokuleki)
- ♥ **Hjartað nær ekki að dæla blóð til líkamans**
  - Þrenging / stífla í líkamsblóðrás
- ♥ **Hjartað nær ekki að sinna kröfum líkamans um blóðflæði (súrefni – næringarefni)**
  - hjartavöðvasjúkdómar
  - blóðleysi

# Einkenni hjartabilunnar

**eru vegna:**

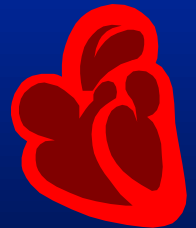
- ♥ útfall hjartans (CO) er lágt
- ♥ viðbrögðum líkamans við þessu minnkaða útfalli
- ♥ lungnabjúgur (pulmonary venous congestion)
- ♥ líkamsbjúgur (systemic venous congestion)

**Einkenni eru nokkuð mismunandi eftir aldri barns**



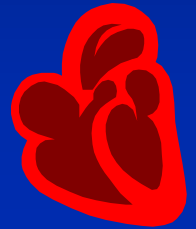
# Hjartabilunareinkenni í ungbörnum

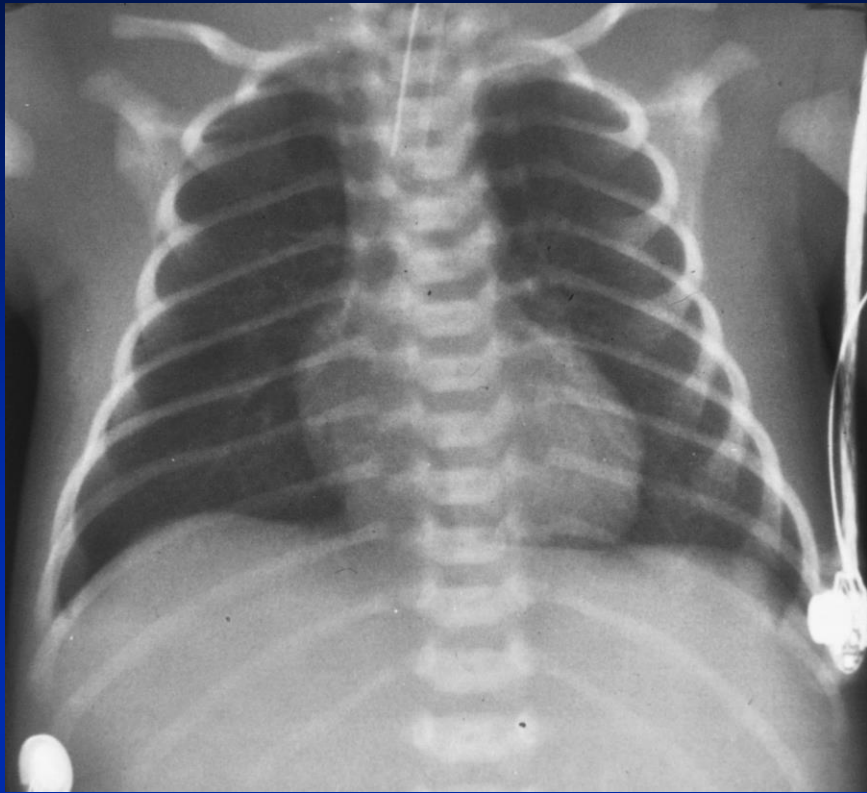
- ♥ **Mæði**
- ♥ **Sviti**
- ♥ **Hraður hjartsláttur**
- ♥ **Erfiðleikar við fæðuinntöku og vanþrif**
- ♥ **Slappleiki**
  
- ♥ **Hjartaóhljóð**
- ♥ **Auka hjartatónar (Gallop taktur)**
- ♥ **Inndrættir**
- ♥ **Lifrarstækkun**
- ♥ **Bjúgur**



# Hjartabilunareinkenni í eldri börnum

- ♥ **Slappleiki**
  - ♥ **Mæði og sviti við áreynslu**
  - ♥ **Dyspnö og hósti**
  - ♥ **Lystarleysi og kviðverkir**
- 
- ♥ **Hjartaóhljóð**
  - ♥ **Auka hjartatónar (Gallop taktur)**
  - ♥ **Almennur bjúgur**
  - ♥ **Lifrarstækkun og jugular venous distension**

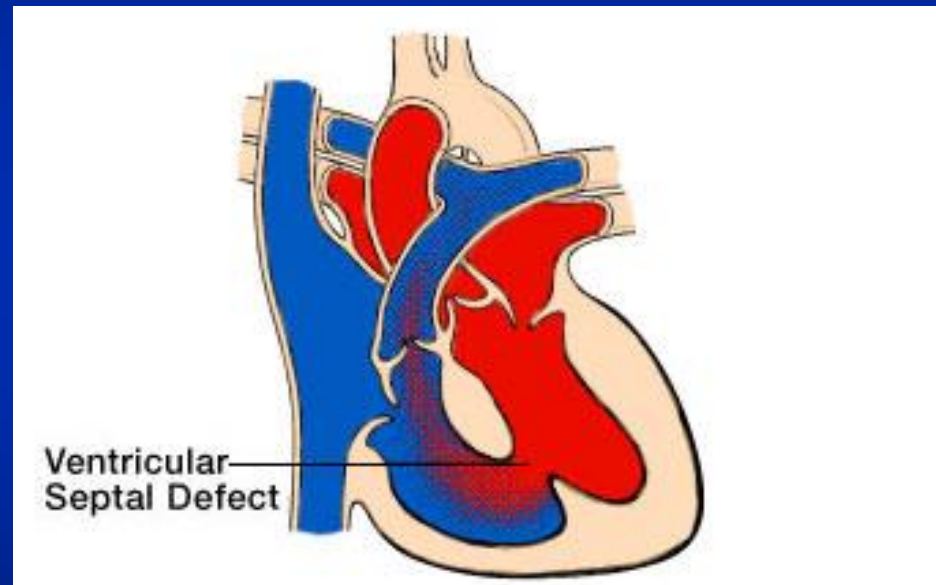




# Op milli slegla

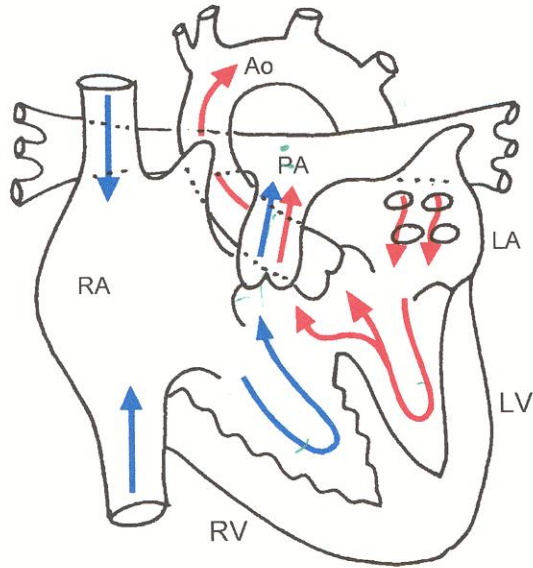
# VSD

- ♥ Algengasti gallinn
- ♥ Misstór op
- ♥ Einkenni eftir stærð
- ♥ Einkenni eftir aldri
  
- ♥ Hjartaóhljóð
- ♥ Hjartabilun
- ♥ Góð aðgerð
- ♥ Horfur góðar

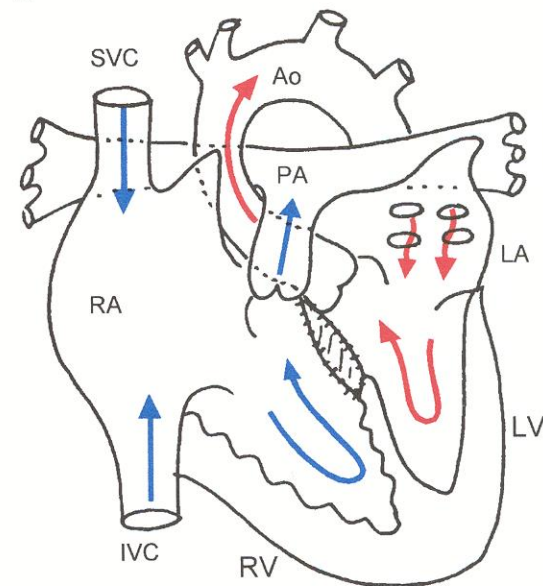


## Opin hjartaaðgerð

## Opi milli slegla lokað með bót



2.



# Op milli gátta og slegla AVSD

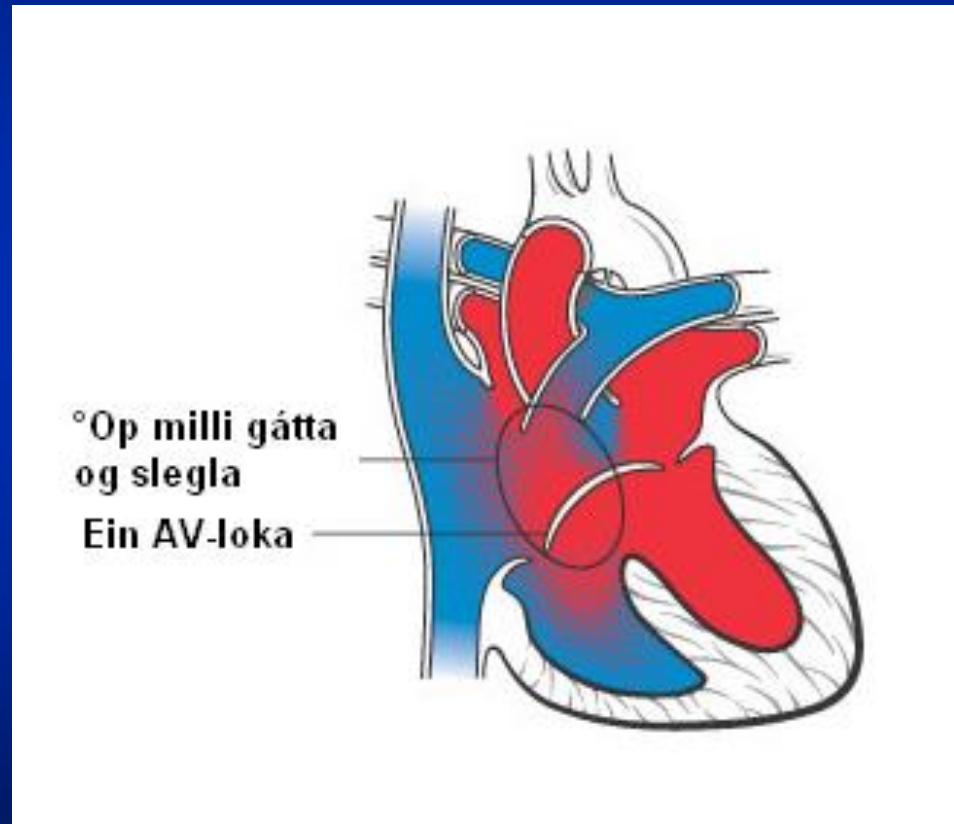
♥ Algengasti  
hjartagalli meðal  
barna með Down  
syndrome

♥ Hjartaóhljóð

♥ Hjartabilun

♥ Ágæt aðgerð

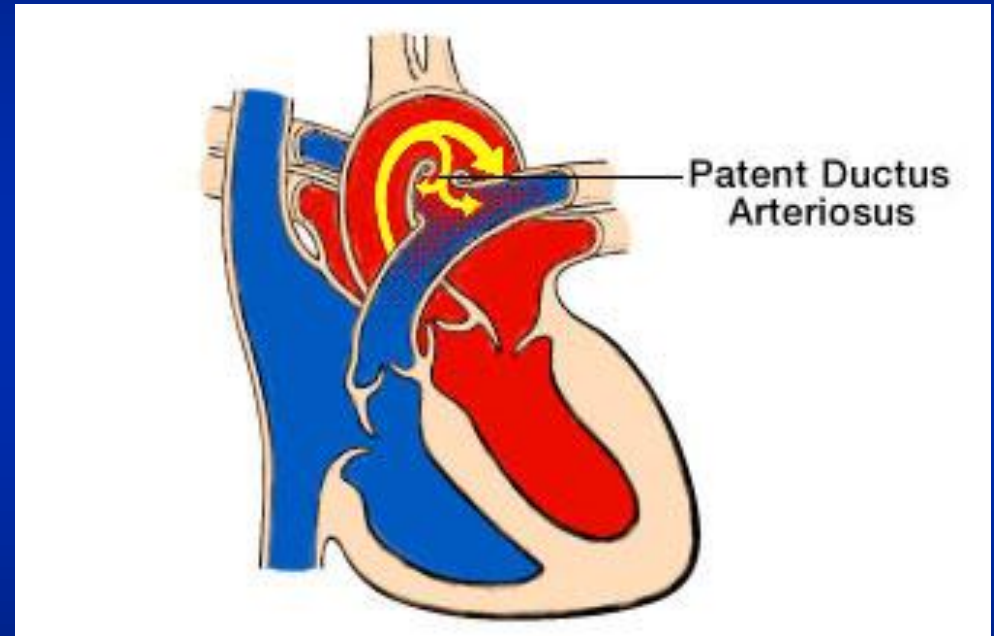
♥ Horfur ágætar



# Opin fósturæð

# PDA

- ♥ Fyrirburar
- ♥ Hjartaóhljóð
- ♥ Hjartabilun
- ♥ Góð aðgerð
  - Skurðaðgerð
- ♥ Góðar horfur



# Cox blokkarar til að loka PDA

---

- Indometacin – hin hefðbundna meðferð
- Ibuprofen – jafn góður árangur (lokun)\*  
minna aukaverkanir (nýru)

📌 Skurðaðgerð hjá fyrirburum ef lyfjameðferð bregst

*\*N Engl J Med. 2001*



# Greining meðfæddra hjartagalla

- ♥ Á fósturskeiði
- ♥ Nýburar
- ♥ **Eldri börn**
- ♥ **Fullorðnir**

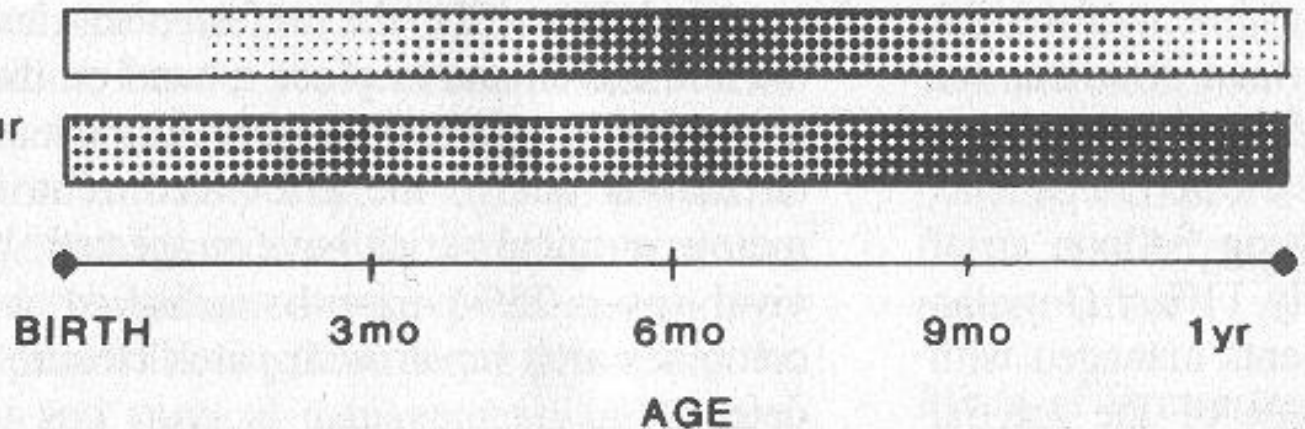


# Ákveðnir hjartagallar geta komið fram á öllum aldri

Modes of presentation of congenital heart disease in infancy.

Growth failure

Asymptomatic murmur  
or  
Pulse discrepancy



# Ákveðnir hjartagallar geta komið fram á öllum aldri

## ♥ Hjartalokugallar

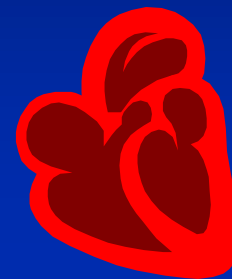
- Hjartaóhljóð

## ♥ Op milli gátta - ASD

- Mæði
- Vanþrif

## ♥ Þrengsli í Ósæð - COA

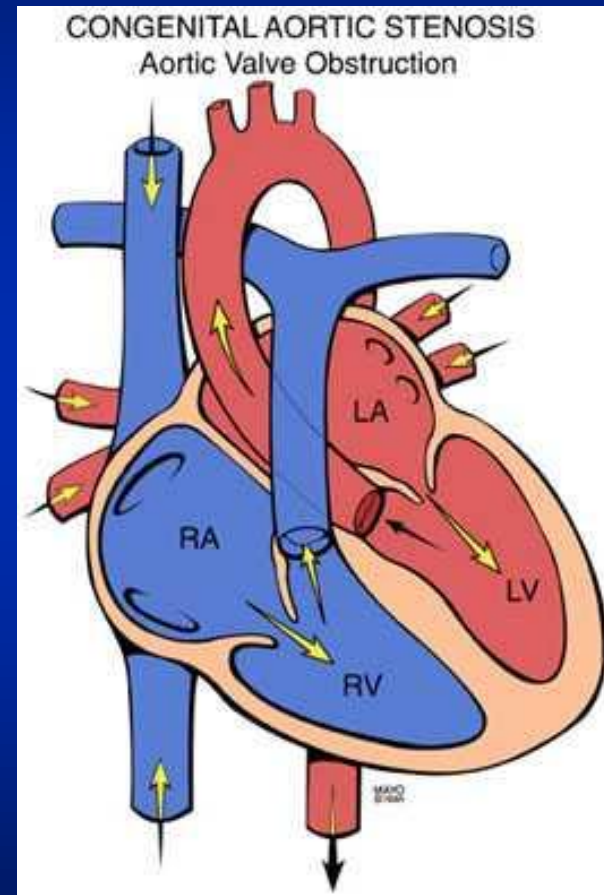
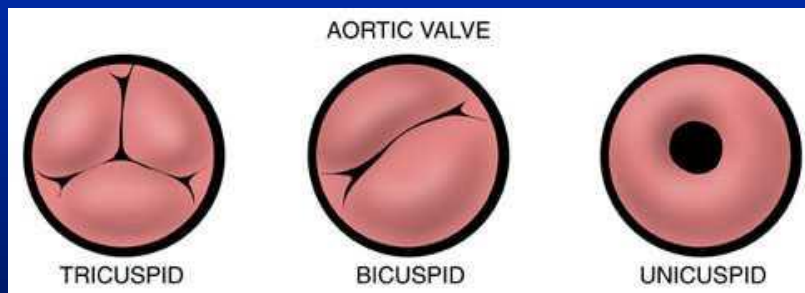
- Hækkaður blóðþrýstingur
- Minnkaðir púlsar í nárum



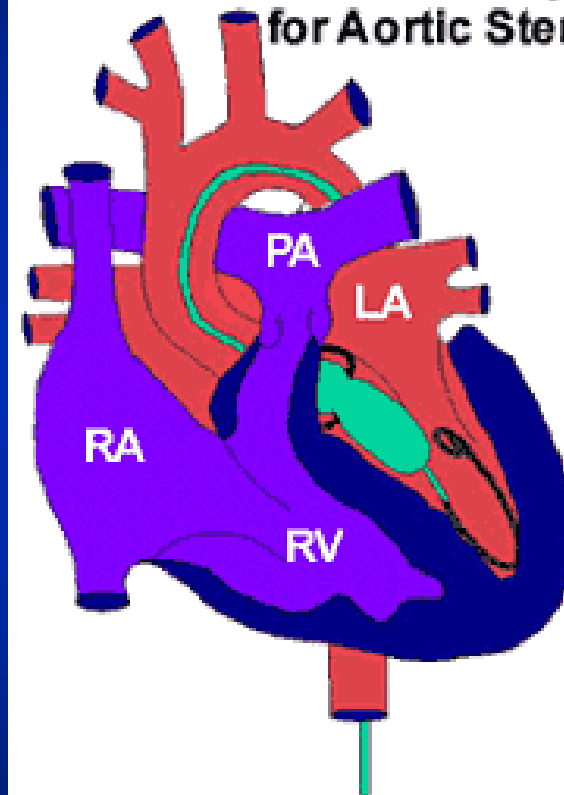
# Ósæðarloku þrengsl

# AS

- ♥ Greinist á ýmsum aldri
- ♥ Náttúrulegur gangur mjög mismunandi
- ♥ Nokkrir meðferðarmöguleikar
  - Í þræðingu
  - Aðgerð



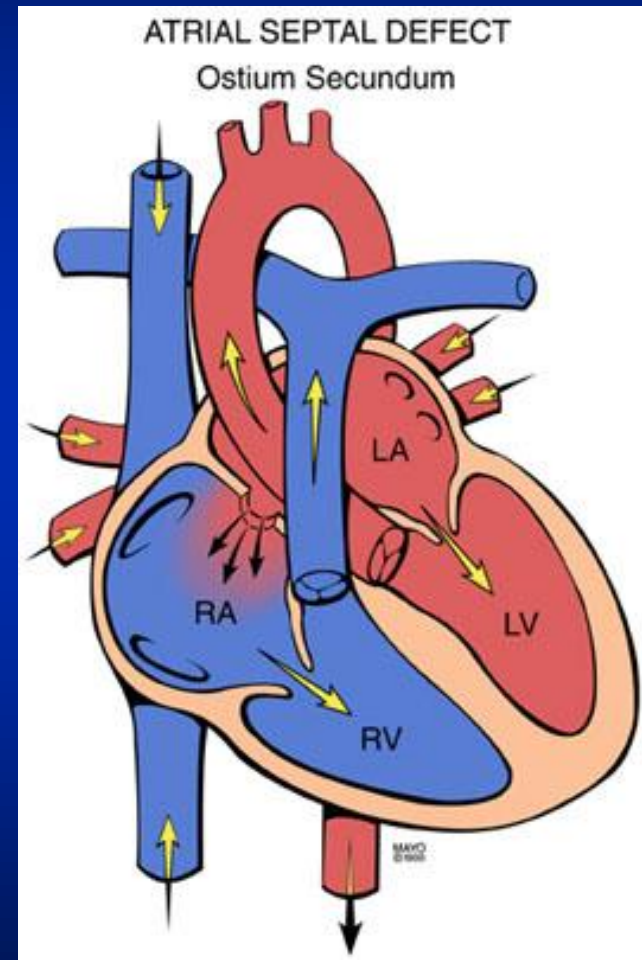
## Balloon Valvuloplasty for Aortic Stenosis



# Op milli gátta

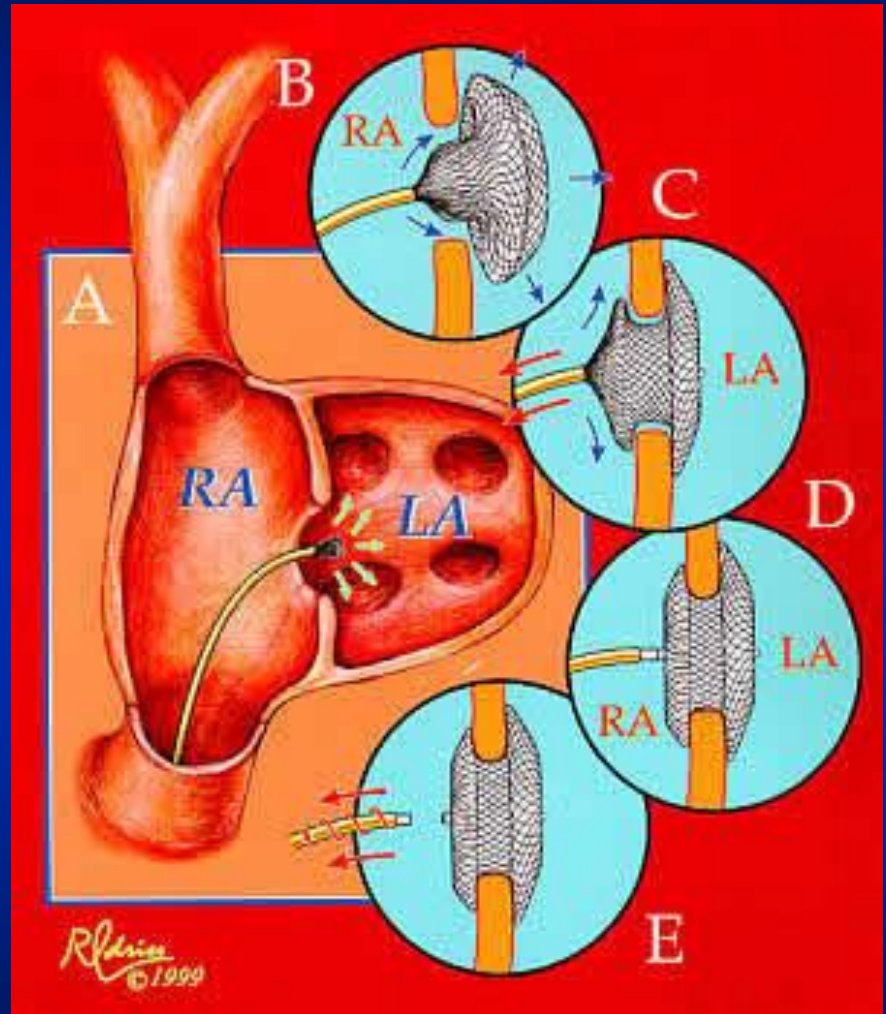
# ASD

- ♥ Algengur galli
- ♥ PFO / ASD
- ♥ Greinist oft seint
- ♥ Hjartahljóð og S2
- ♥ Góð aðgerð
- ♥ Góðar horfur





Opi milli gátta lokað  
Í hjartaþræðingu með  
Amplatzer neti / tappa





# Þrengsli í Ósæð

# COA

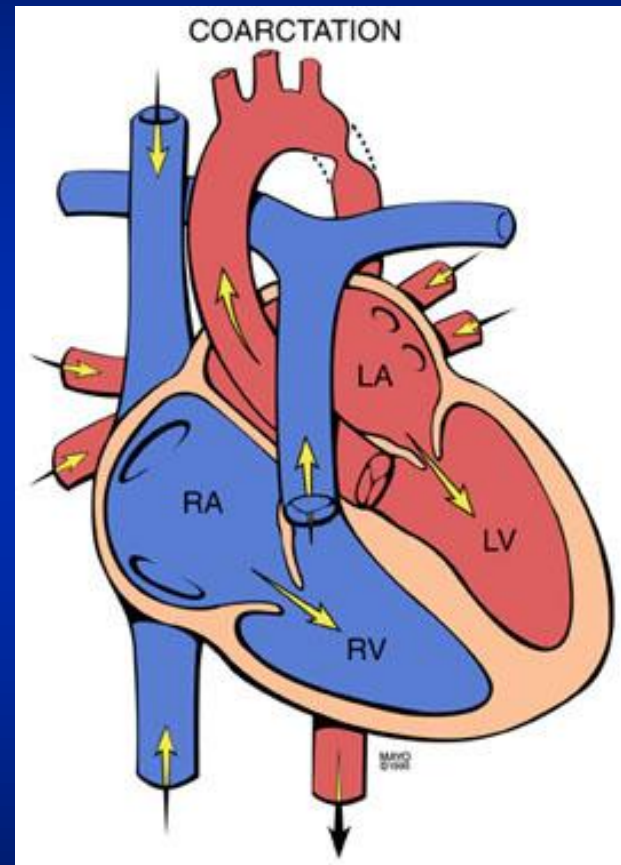
Tvær gerðir

♥ Ungabarn

- skyndilega veik
- hjartabilun

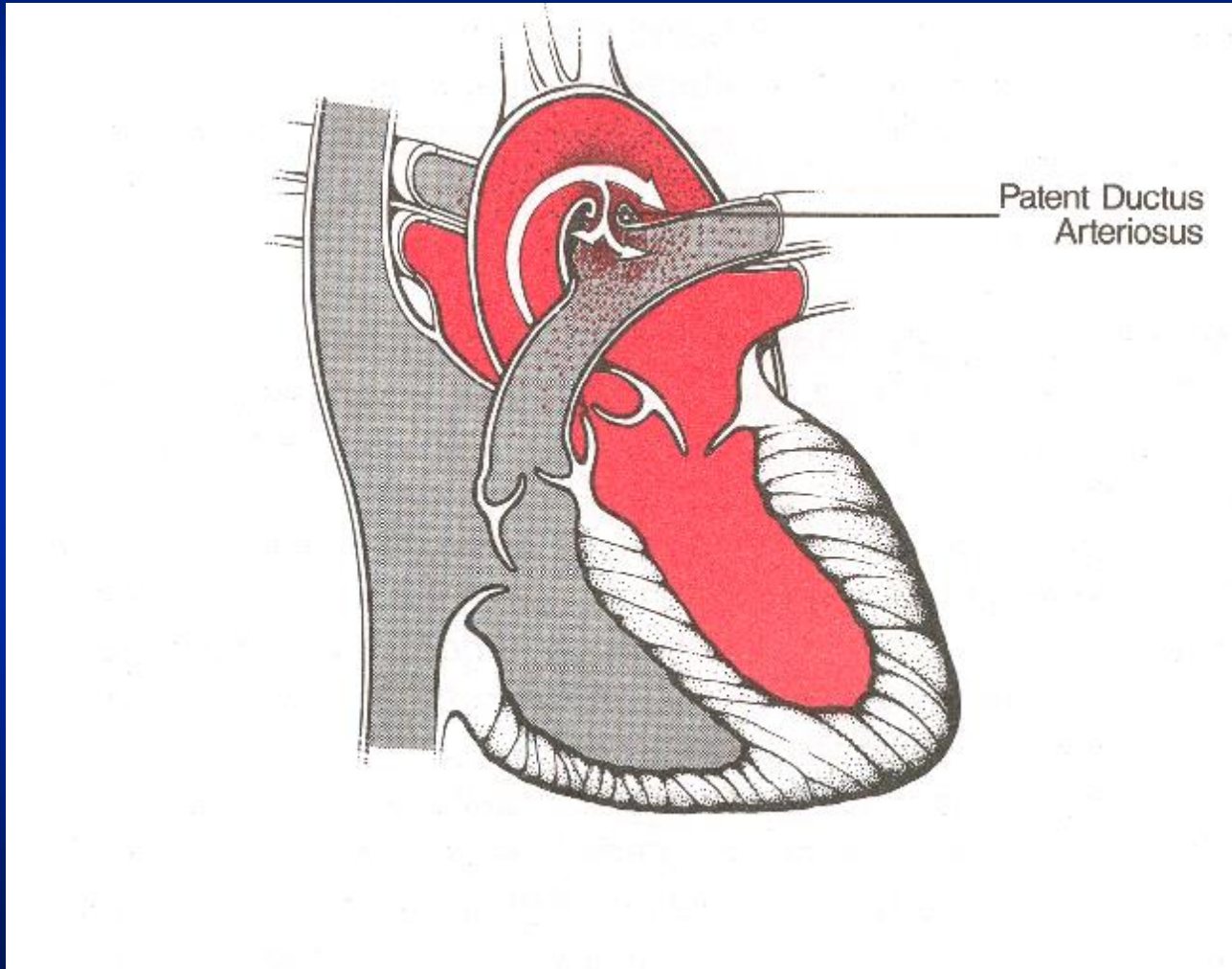
♥ Eldri börn / fullorðnir

- hækkaður Bp
- femoral púlsar
- heilablóðfall



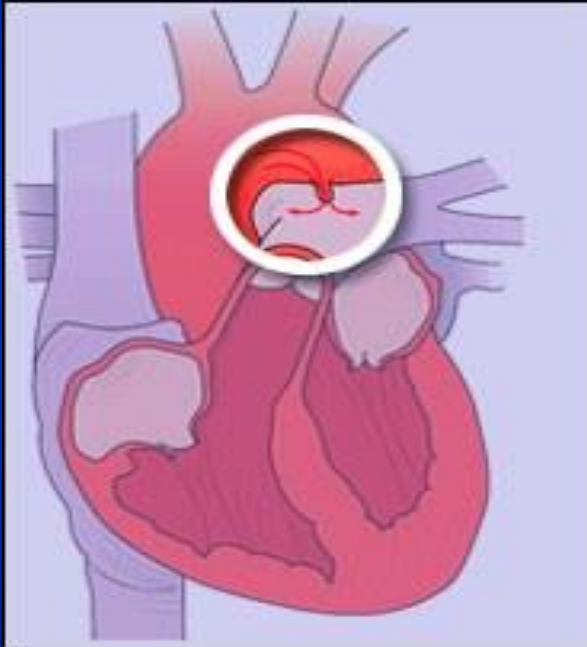


# Patent Ductus Arteriosus – Opin fósturæð



# Lokun fósturæðar

---



- ✓ **Dæmigert óhljóð**
- ✓ **Ómskoðun sýnir PDA**
- ✓ **Oftast eftir 2 ára aldur**
- ✓ **Aldur > 4 mánaða**
- ✓ **Þyngd > 4 kg**

# Lokun fósturæðar

---

Amplatzer duct occluder

- ♥ Nitinol vírgrind
- ♥ Polyester þræðir
- ♥ Ýtist út í æðavegginn
- ♥ Veldur blóðstorku



# Lokun fósturæðar

---

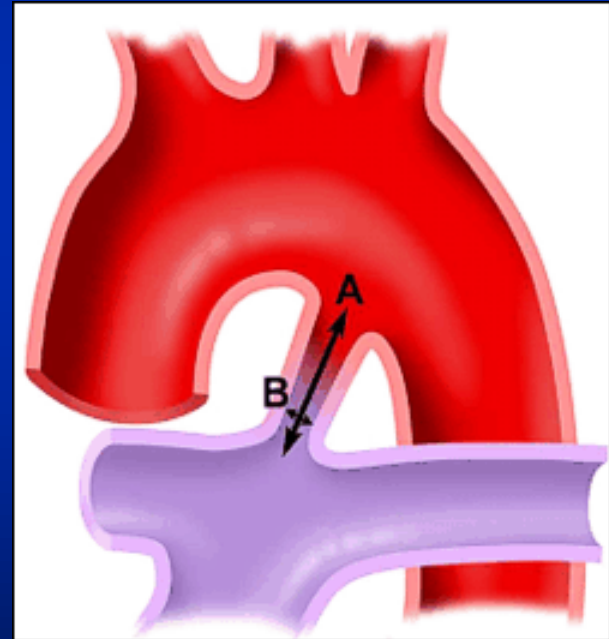
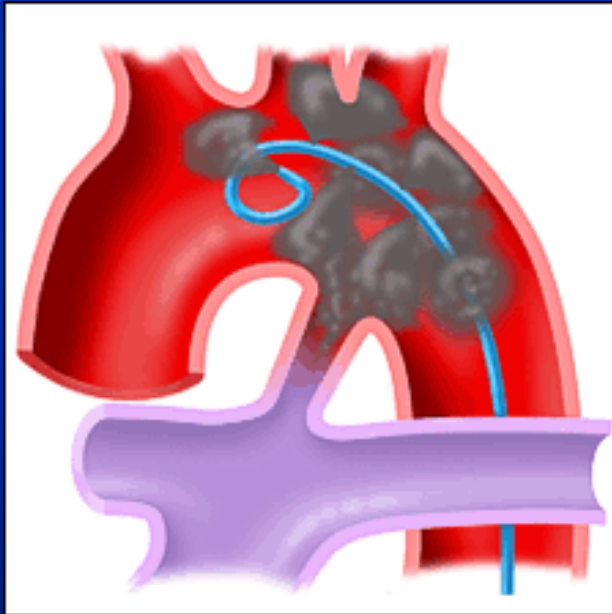
Coils (gormar)

- ✓ Stál eða platína
- ✓ Dacron þræðir
- ✓ Ýtist út í æðavegginn



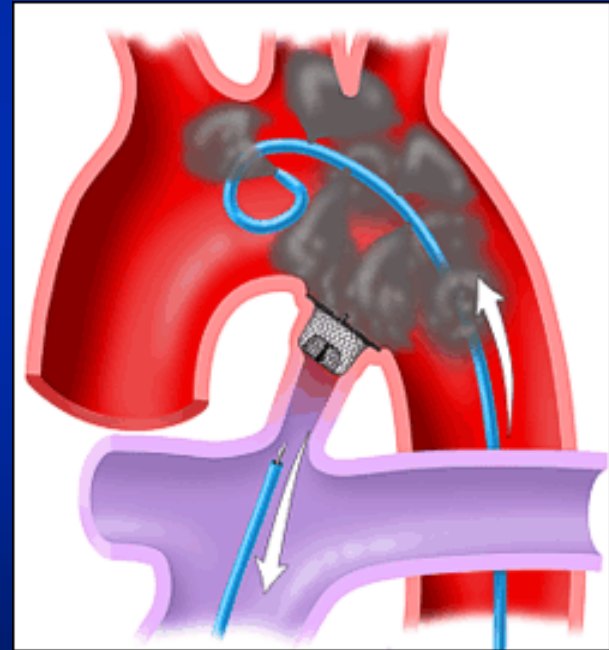
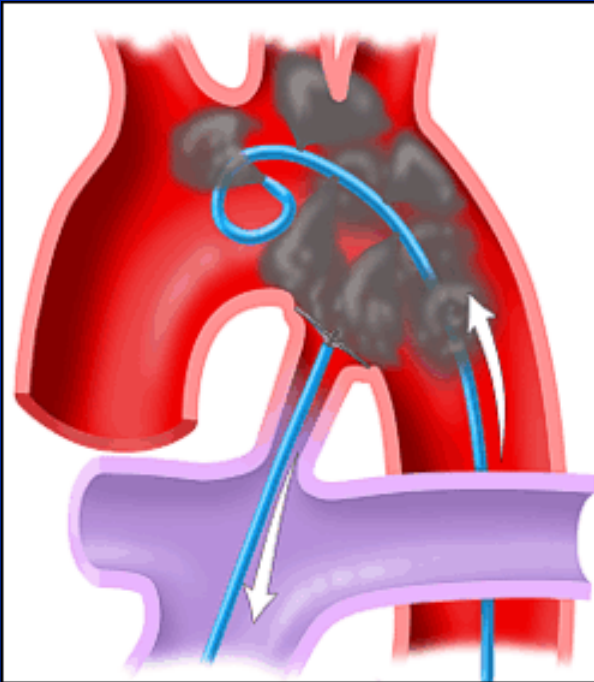
# Lokun fósturæðar

---



# Lokun fósturæðar

---



# Horfur barna með hjartagalla

♥ Af 44.013 börnum fæddum 1990 – 1999  
létust 27

dánartíðni 0.06 %

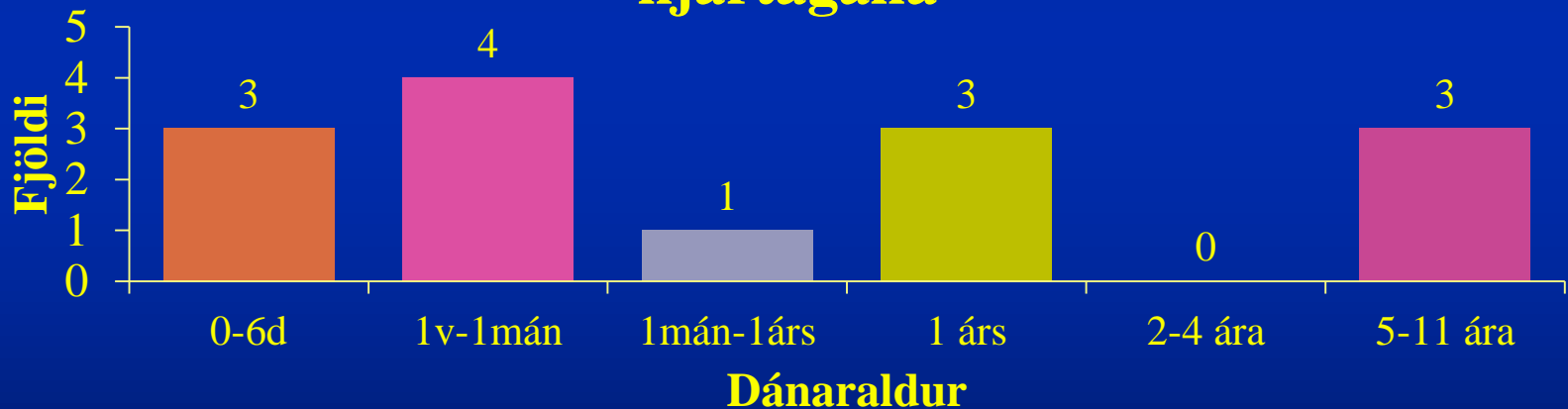
♥ Af 741 börnum með hjartagalla 1990 – 1999  
létust 27

dánartíðni 3.5 %

# Lifun/árangur 2000-2014

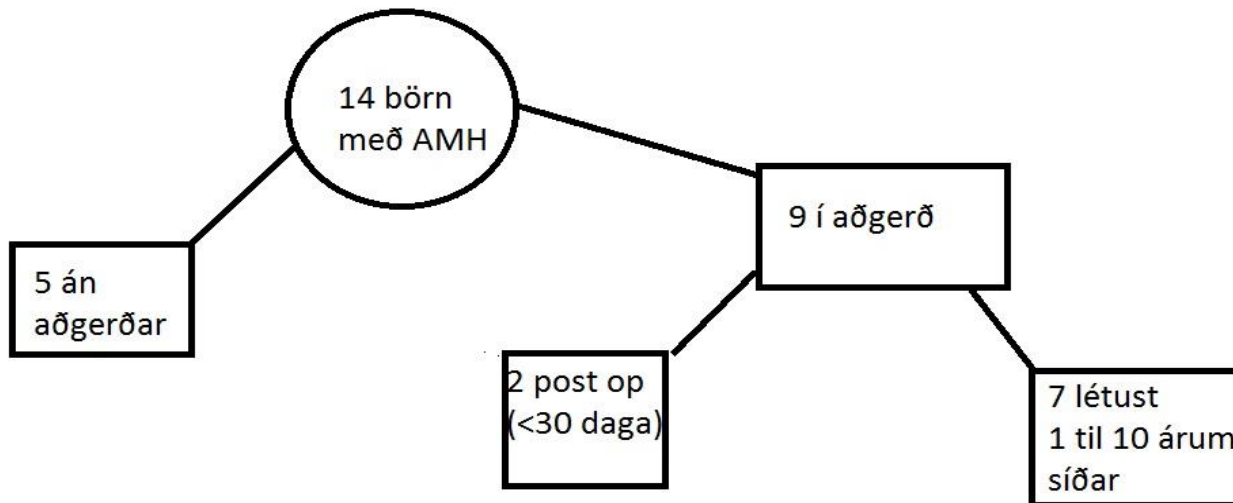
- ♥ 91% (141/155) á lífi í dag
- ♥ 14 börn létust

## Dánaraldur barna með alvarlegan meðfæddan hjartagalla



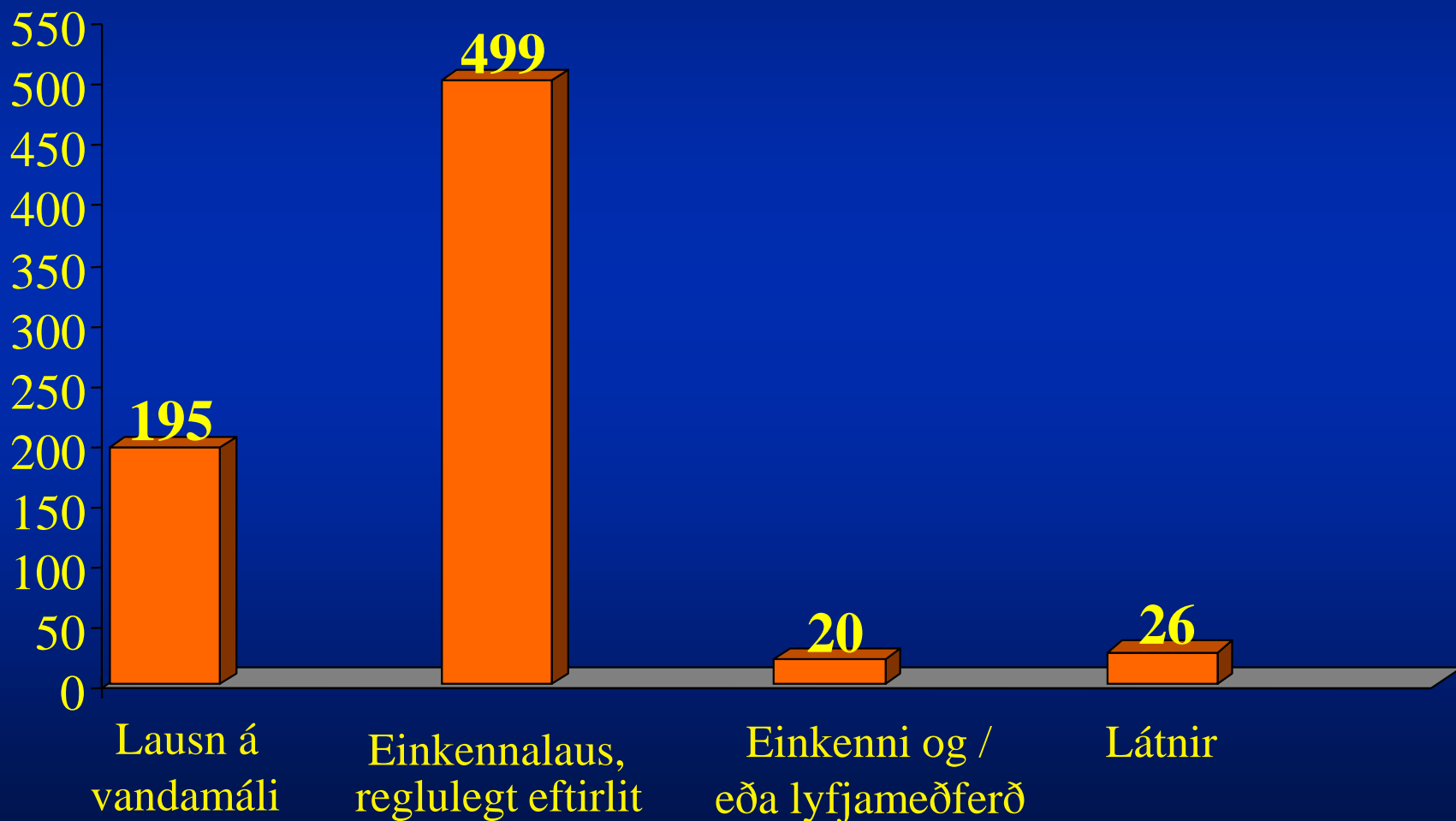


# Dauðsföll AMH 2000-2014



# Afdrif barna fædd 1990-1999

Fjöldi sjúklinga



# Afdrif

Fjöldi sjúklinga

