

Greining hjartasjúkdóma á fósturskeiði

Ágrip

Gunnlaugur
Sigfússon

Við fósturhartaómskoðun er hjarta fósturs, bygging þess og virkni skoðuð. Slíka skoðun er hægt að framkvæma frá 14 til 18 vikna meðgöngu þó best sé að gera hana um 20 viku. Skoðunin er gerð með hefðbundnu ómskoðunartæki sem býið er hátíðni-ómhöfðum en þau hafa mikla upplausn og myndgæði. Við fósturhartaómskoðun er hægt að greina flókna hjartagalla og aðra hjartasjúkdóma af miklu öryggi. Ábendingar fyrir fósturhartaómskoðun eru fjölmargir þættir sem setja viðkomandi fóstur í aukna áhættu á að hafa hjartagalla en algengasta ábendingin og sú sem leiðir til flestra greininga er afbrigðileg fjögurra hólfa sýn, við 18-20 vikna fósturómskoðun. Greining á hjartasjúkdómi á fósturstigi getur haft umtalsverð áhrif á framvindu meðgöngu, gefur í sumum tilfellum tilefni til meðferðar í móðurkviði en gefur einnig möguleika á undibúningi forelda og heilbrigðisstarfsfólks fyrir fæðingu barns með alvarlegan hjartasjúkdóm.

Inngangur

Meðfæddir hjartagallar eru algengastir og alvarlegastir meiriháttar fæðingargalla. Eitt af hverjum 100 lifandi fæddum börnum greinist með hjartagalla eftir fæðingu hérlendis og um helmingur þeirra eru alvarlegir gallar sem þarfnast meðferðar, yfirleitt skurðaðgerðar, á fyrstu mánuðum ævinnar (1). Þrátt fyrir slíka meðferð hafa hjartagallar veruleg áhrif á lífshorfur og lífsgæði viðkomandi einstaklinga.

Greining á hjartagöllum í fóstrum varð fyrst möguleg eftir miðjan sjöunda áratuginn með tilkomu hreyfiómtækni en upp úr 1980 er eðlilegri og afbrigðilegri byggingu fósturharta lýst af umtalsverðri nákvæmni (2,3). Á undanförunum 20 árum hefur síðan átt sér stað gríðarmikil framþróun í ómtækni sem hefur skilað betri myndgæðum og aukinni nákvæmni í greiningu missmíða á fósturharta. Tilkoma púls- og lita-Dopplers, sem nýtist til að meta blóðflæði um hjartahólf og -lokur, hefur enn aukið á nákvæmni greiningar á flóknum hjartasjúkdómum í fóstrum.

Í þessari yfirlitsgrein er fjallað um fósturhartaómskoðanir, hvernig slíkar skoðanir eru framkvæmdar, helstu ábendingar og úrræði í kjölfar greiningar á hjartasjúkdómum á fósturskeiði.

ENGLISH SUMMARY

Sigfússon G

Prenatal diagnosis of heart disease

Læknablaðið 2001; 87: 409-12

Fetal echocardiography is a detailed examination of the fetal heart, its anatomy and function, performed with high frequency, high-resolution ultrasound probes. Advancements in echocardiographic technology have made possible accurate diagnosis of complex cardiac defects from a transabdominal approach, as early as 14-18 weeks of gestation, although optimal images are usually acquired at 20 weeks of gestation. Indications for fetal echocardiogram are maternal or fetal factors that place the fetus at increased risk for having heart defect but suspected cardiac abnormality on a level 1 scan is the most frequent referral indication and the one indication with the highest yield of positive fetal echocardiogram. Diagnosis of fetal heart disease can have major influences on the prenatal and postnatal management and enables parents to prepare and plan for the birth of a child with a cardiac defect.

Key words: congenital heart defects, prenatal diagnosis, fetal echocardiography, fetal cardiology.

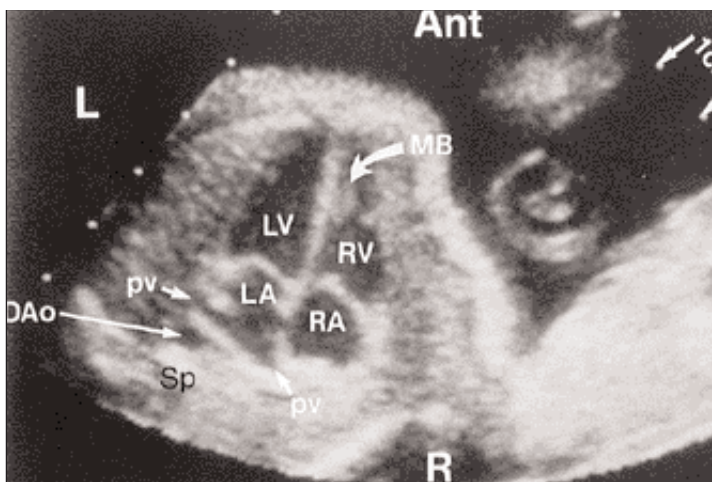
Correspondence: Gunnlaugur Sigfússon. E-mail: gulli@landspitali.is

Framkvæmd fósturhartaómskoðunar

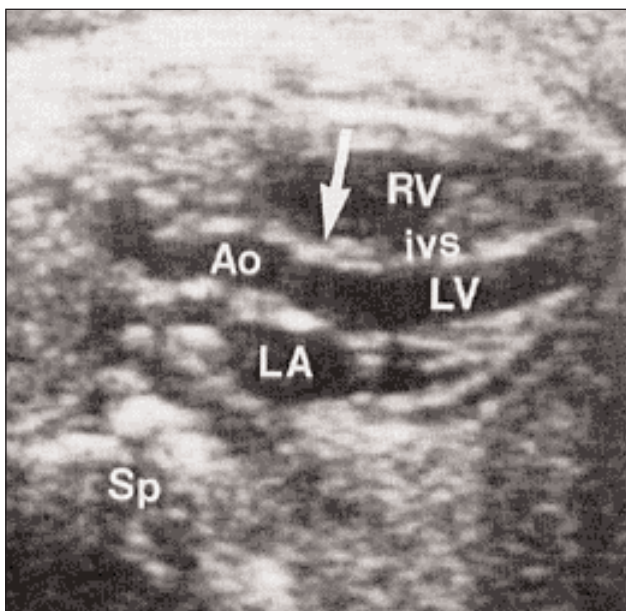
Fósturhartaómskoðun er framkvæmd með sömu ómskoðunartækjum og notuð eru til hjartaómunar á börnum og fullorðnum en til þess eru notuð hátíðni (7-8 MHz) ómhöfuð sem gefa góða myndupplausn þó horft sé gegnum kviðvegg móður. Skoðunin er framkvæmd af barnahjartalækni sem hefur aflað sér þekkingar á fósturfræði, lífeðlisfræði og byggingu fósturharta. Fósturhartaómskoðun er best við 20. viku meðgöngu en mögulegt er að framkvæma hana allt frá 16. viku meðgöngu ef aðstæður leyfa. Lega fósturs, stærð og hreyfanleiki þess, sem og þykkt á kviðvegg móður, eru áhrifavaldar sem geta truflað skoðun, sérlega snemma á meðgöngu. Ómskoðunartæki sem bjóða upp á skoðun af fósturi um leggöng móður hafa gert mögulegt að framkvæma fósturhartaómskoðun frá 12.-16. viku meðgöngu en slíkar skoðanir hafa ekki ennþá öðlast sömu útbreiðslu og

Barnspítali Hringins
Landspítala Hringbraut.
Fyrirsurnir, bréfaskipti:
Gunnlaugur Sigfússon
Barnspítala Hringins
Landspítala Hringbraut, 101
Reykjavík. Sími: 560 1000.
Netfang: gulli@landspitali.is

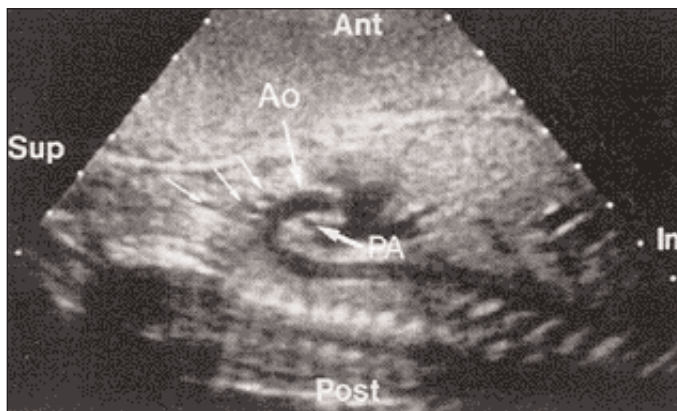
Lykilord: hjartagallar,
fósturgreining,
hartaómskoðun.



Mynd 1. Fjögurra hólfa sýn og lega hjartans í brjóstholinu. Vinstri gátt (LA) er ávallt aðlægt hryggnum (Sp) og þar sést í lungnabláæðar (pv). Hægri slegill (RV) þekkt á vöðvaknippum (MB) og liggur hann nær brjóstveggnum. Einnig sést í ósæðina (Ao) aftan við vinstri gátt.



Mynd 2. Uptök ósæðar (Ao) frá vinstri slegli sjást vel og hér má mæla ósæðarlokuna nákvæmlega. Þá sjást vel skil milli slegla (ivs).



Mynd 3. Ósæðarvoginn. Uptök höfuð- og handarslagæða sjást vel (örvar) og einnig sést í lungnaslagæðina (PA).

hefðbundin fósturhjarðaómskoðun við 20 vikur.

Við fósturhjarðaómskoðun er metin lega hjartans í brjóstholinu og afstaða til annarra líffæra í brjóst- og kviðarholi (situs) (mynd 1). Bygging hjartans, stærð hjartahólfa og hjartaloka er skoðuð og mæld og lítið eftir tilvist vökva í gollurshúsi (mynd 2). Lega og afstaða stóru slagæðanna frá hjartanu og bláæðatengingar aðlægt hjartanu eru skoðaðar og stærð þessara æða mæld (mynd 3). Hjartavirkni er metin og einnig er hægt að mæla samdráttarkraftinn (styttingarbrot) með sömu tækni og gert er við hefðbundna hjartaómskoðun. Með Dopplers tækni er mældur flæðishraði um hjartalokur, sem er aukinn ef um þrængslu er að ræða, og með sömu tækni er hægt að mæla útfall hjartans.

Fósturhjarðaómskoðun er ábyggileg og örugg rannsókn þar sem lítið er um falskt jákvæðar eða neikvæðar niðurstöður (4). Ákveðna hjartagalla getur þó verið erfitt að greina á fósturstigi en þeir eru fæstir alvarlegir, meðan almennt er auðveldara að greina alvarlega galla sem hafa slæmar horfur.

Fósturblóðrás

Þekking á fósturfræði og lífeðlisfræði fósturblóðrásar er mikilvægur hluti ómskoðunar á fósturhjarða. Hjartað er fullmótað á áttundu viku meðgöngu en blóðrás hefst þegar á þriðju viku. Vöxtur og þroski einstakra hluta hjartans fer eftir því blóðflæði sem þar fer um og því geta þrængslu í hjartalokum eða alger lokun, valdið vanvæði á hjartahólfum. Hjartahólf sem lítur eðlilega út snemma á meðgöngu getur þannig orðið vanþroska er kemur að lokum meðgöngu ef blóðflæði þar um hefur verið skert. Við fósturhjarðaómskoðun má þannig fylgjast með þróun meiriháttar hjartagalla á fósturskeiði og getur hún varpað ljósi á orsakir slíkra vandamála, en einnig er mikilvægt að þekkja þessa staðreynd, ef gerð er fósturhjarðaómskoðun snemma á meðgöngu.

Fósturblóðrás samanstendur af tveimur hliðtengdum blóðrásum þar sem tengsl eru milli vinstri og hægri blóðrásar um fósturæð og fósturop milli gátta. Blóðrásir nýbura eru hins vegar raðtengdar, það er þar sem blóðið þarf að fara um hægri blóðrásina áður en það kemst yfir í hina vinstri. Þrængslu eða lokanir í annarri hvorri blóðrásinni hafa því mjög alvarlegar afleiðingar fyrir báðar blóðrásirnar eftir að raðtenging kemst á við það að lungnablóðrás hefst. Vegna hliðtengingar í fósturblóðrás hafa slík þrængslu, lokanir eða jafnavel vöntun á öðrum hluta hjartans lítill áhrif og þess vegna hafa mjög alvarlegir hjartagallar engin áhrif á vöxt eða þroska fóstursins. Nýfædd börn með slík vandamál geta hins vegar orðið mjög skyndilega veik skömmu eftir fæðingu þegar fósturblóðrásin breytist í nýburablóðrás við upphaf eiginlegrar lungnablóðrásar samfara lokun á fósturæð og fósturopi.

Ábendingar

Áhættuþættir sem setja fósttrið í aukna áhættu á að vera með hjartagalla geta verið fjölmargir og má skipta í áhættuþætti hjá fósttrinun sjálfu, áhættuþætti frá móður eða áhættuþætti í fjölskyldu. Þessir áhættuþættir sem koma fram í töflu I eru hver um sig ábending fyrir fósturhjartaómskoðun.

Áhættuþættir hjá fósttri eru til dæmis grunur um heilkenni sem oft hafa hjartagalla sem eitt af einkennum, litningagallar eða gallar í öðrum líffærakerfum en hjarta, sem fram hafa komið við fósturómskoðun. Hjartsláttartruflanir, óreglulegur hjartasláttur, hrað- eða hægtaktur, er ábending fyrir fósturhjartaómskoðun þar sem slíkt getur verið orsakað af hjartagalla. Einnig er mikilvægt að meta nákvæmlega hvers eðlis hjartsláttartruflunin er þar sem möguleiki er á mismunandi meðferðarmöguleikum eftir eðli hjartsláttartruflunarinnar. Fósturbjúgur, sem er í raun hjartabilun í fósttrinun, er ábending fyrir fósturhjartaómskoðun. Slíkt ástand er oftast orsakað af hjartagöllum eða hjartsláttartruflunum, ef ekki er um ónæmisfræðilega ástæðu að ræða (immune hydrops fetalis). Aukin hnakkþykkt hjá fósttri er nýtilkomin ábending fyrir fósturhjartaómskoðun sem á sannarlega eftir að verða algeng ábending fyrir slíkri skoðun í framtíðinni.

Áhættuþættir hjá móður eru þeir helstir þar sem móðir er útsett fyrir lífefnafræðilegum þáttum (til dæmis sykursýki) eða utanaðkomnum þáttum (til dæmis lyf og sýkingar) á meðgöngu, sem auka líkur á hjartagalla hjá fósttri. Sé móðir með hjartagalla aukast líkur á að verðandi barn hennar sé með hjartagalla og það á einnig við ef hjartagallar eru í föður eða systkinum tilvonandi barns.

Afbrigðileg fjögurra hólfa sýn við 18-20 vikna fósturómun er algengasta ástæðan fyrir fósturhjartaómskoðun og sú ábending sem gefur mestar líkur á að um hjartagalla sé að ræða (5). Í þeirri ómskoðun, er auk þess að meta meðgöngulengd, lítið eftir eðlilegu útliti fóstursins og hugsanlegum fósturgöllum. Við skoðun á hjarta fósturs er lítið eftir fjórum hólfum og ef slík sýn sést ekki eða er afbrigðileg á einhvern hátt, er ástæða til að gera nákvæmari fósturhjartaómskoðun. Fjögurra hólfa sýn, sem hluti skimskoðunar á 18-20 vikna meðgöngu, hefur í rannsóknum erlendis leitt til þess að allt að 40-70% hjartagalla á fósturskeiði hafa fundist (6,7).

Hjartagallar sem greinast á fósturskeiði

Hjartagallar eru fjölmargir og misalvarlegir. Ákveðna hjartagalla er erfitt eða jafnvel ekki hægt að greina á fósturskeiði með ómskoðun. Þannig er opin fósturæð (patent ductus arteriosus) og op milli gátta (atrial septal defect) eðlilegur hluti fósturblóðrásar en telst sem hjartagalli ef þau greinast í barni sem komið er af nýburaskeiði. Þrengsli í ósæð (coarctatio aortae) er

Tafla I. Ábendingar fyrir fósturhjartaómskoðun.

Afbrigðileg fjögurra hólfa sýn við 18-20 vikna fósturskoðun:

Áhættuþættir hjá fósttri

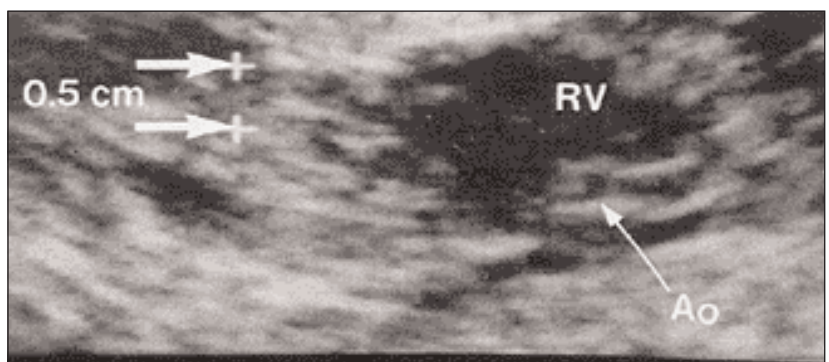
Litningagalli
Grunur um heilkenni
Gallar í öðrum líffærakerfum
Hjartsláttartruflanir
Fósturbjúgur
Aukin hnakkþykkt

Áhættuþættir hjá móður

Meðfæddur hjartagalli
Lífefnafræðilegir sjúkdómar (sykursýki, fenýlketónmiga)
Sýkingar á meðgöngu (rauðir hundar, bogfrymilssótt, cytómegalóveirusýking, coxsackíveirusýking)
Umhverfisþættir
Lyf (litíum, fenýtóín, retínóík sýra)
Áfengi

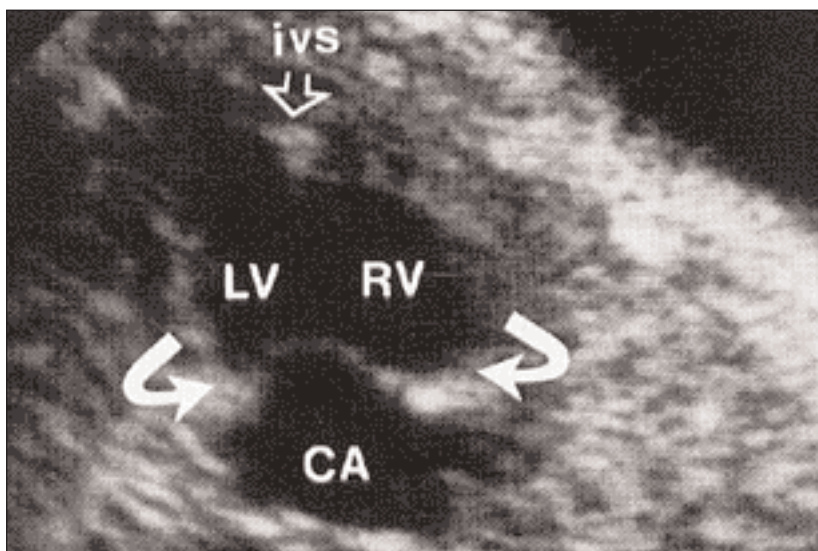
Áhættuþættir í fjölskyldu

Meðfæddir hjartagallar (foreldri eða systkini)
Heilkenni (Noonan, tuberous sclerosis, Marfan, Holt-Oram)



Mynd 4. Vanþroska vinstra hjarta. Á þessari mynd má sjá mjög litla ósæð engan vinstri slegil en stóran hægri slegil (RV).

erfitt að greina í fósturum vegna þess hvernig fósturblóðrás er fyrir komið og lungnabláæðaprengsli reynir lítið á fyrr en eftir fæðingu vegna takmarkaðs lungnablóðflæðis í fósturblóðrás. Þá getur verið erfitt að greina lítil op milli slegla vegna smæðar þeirra en einnig vegna þess að lítið sem ekkert blóðflæði er um slík op vegna þrýstingsjöfnunar í hægri og vinstri slegli í fósturblóðrás. Alvarlega hjartagalla er almennt auðveldara að greina á fósturskeiði en þá sem eru minniháttar, þó svo að sú regla sé ekki einhlít. Einn alvarlegasti meðfæddi hjartagallinn, svokallað vanþroska vinstra hjarta (hypoplastic left heart syndrome), þar sem vantar að miklu eða öllu leyti vinstri slegil greinist oftast en flestir aðrir hjartagallar á fósturskeiði þar sem hann gefur óeðlilega fjögurra hólfa sýn og því vaknar oft grunur um slíkan galla við 18-20 vikna fósturómskoðun (5) (mynd 4). Op milli slegla og gátta (atrioventricular septal defect) eða lokuvísagalli, sem er algengasti hjartagallinn í Downs heilkenni, greinist oft á fósturskeiði (5) (mynd 5). Greining á þeim galla leiðir oft til þess að litningagallinn uppgvötast á fósturskeiði þar sem



Mynd 5. Op milli gátta og slegla eða lokuvísagalli. Gáttaskil eru nær engin og því um eina sameiginlega gátt að ræða (common atrium CA). Aðeins lítill hluti sleglaskila er til staðar (ivs) og aðeins ein loka til staðar milli gátta og slegla (örvar).

hann er svo dæmigerður fyrir Downs heilkenni að slík greining er ábending fyrir litningarannsókn. Athyglivert er að víxlun á stóru slagæðunum (transposition of the great arteries), sem er alvarlegur meðfæddur galli, er fremur sjaldan greindur fyrir fæðingu þar sem slíkur galli brenglar ekki fjögurra hólfa sýn í 18-20 vikna ómskoðun þar sem ekki er lítið eftir stóru slagæðunum.

Fósturhjartaómskoðanir á Íslandi

Fósturhjartaómskoðanir hafa verið framkvæmdar á Íslandi frá 1989 en á undanförunum árum hefur orðið mikil aukning á slíkum skoðunum, sem eru nú yfir 200 á ári. Í rannsókn sem nær til greiningar á hjartasjúkdómum á fósturskeiði á Íslandi frá 1989 til 1998 greindust 35 fóstur með hjartagalla eða að meðaltali 3,5 á hverju ári. (Óbirtar niðurstöður: Sigfússon G, Helgason H, Geirsson RT, Harðardóttir H, Fischer Þ, Hreinsdóttir M, et al.) Flest þessi fóstur voru með alvarlegan hjartagalla og þar af átta með vanþroska vinstra hjarta og fjögur með lokuvísagalla. Ófullnægjandi fjögurra hólfa sýn var algengasta ástæða þess að hjartagalli greindist en aðrar ábendingar sem leiddu til greiningar á hjartagalla voru hjartsláttaróregla hjá fósturi eða fjölskyldusaga um hjartagalla. Nítján meðgöngur enduðu þar sem framkölлуð var fóstureyðing, eitt fóstur dó í móðurkviði og þrjú börn skömmu eftir fæðingu. Tólf börn sem greindust með hjartagalla á fósturskeiði voru á lífi en flest þeirra hafa gengist undir aðgerð og hafði greiningin áhrif á meðferð þeirra skömmu eftir fæðingu.

Úrræði

Ávinningur af greiningu á hjartasjúkdómi fyrir fæðingu fremur en eftir að barnið er fætt, getur verið umtalsverður. Ef hjartagalli sem greinist hjá fósturi fyrir 22. viku meðgöngu hefur mjög slæmar horfur, er hægt að enda meðgönguna, ef foreldrar og læknar komast að sameiginlegri niðurstöðu um slíka aðgerð.

Greining á hjartagalla á fósturskeiði getur orðið til greiningar á litningagöllum eða heilkennum því svo algeng eru slík vandamál samfara hjartagöllum, að greining á fósturskeiði er í flestum tilfellum ábending fyrir litningarannsókn.

Greining á hjartagalla á fósturskeiði getur verið mikilvæg í sambandi við að tímasetja fæðingu og ekki síður að ákveða fæðingarstað. Þannig getur verið mjög mikilvægt að barn með slíkt vandamál fæðist á stað þar sem sérhæfð aðstaða er fyrir hendi, enda geta nýfædd börn með hjartagalla orðið lífshættulega veik skömmu eftir fæðingu. Greining á hjartsláttartruflun getur haft áhrif á hvernig barnið fæðist þar sem bæði hrað- og hægtaktur gera eftirlit með fósturhjársláttarriti í eðlilegri fæðingu erfitt og er því oft betra að slíkt barn fæðist með keisaraskurði. Hraðtakt, bæði ofsahraðan ofansleglatakt (supraventricular tachycardia) og gáttaflökt er mikilvægt að greina enda er hægt að meðhöndla slíkt vandamál í fósturi með lyfjagjöf til móður sem síðan flytur lyfið til fóstursins yfir fylgju.

Greining á hjartagalla á fósturskeiði gerir mögulegt að fræða og undirbúa verðandi foreldra og er það mikilvægt þar sem aðgerðar er oft þörf skömmu eftir fæðingu barnsins. Er þetta ekki síst mikilvægt þar sem hjartaaðgerðir á nýburum eru ekki gerðar í heimalandi, eins og hér á Íslandi þar sem foreldrar þurfa oft að fylgja fárveiku barni sínu til útlanda nokkrum dögum eftir fæðinguna.

Heimildir

1. Sigfússon G, Helgason H. Nýgengi og greining meðfæddra hjartagalla á Íslandi. Læknablaðið 1993; 79: 107-14.
2. Kleinman CS, Hobbins JC, Jaffe CC, Lynch DC, Talner NS. Echocardiographic studies of the human fetus: prenatal diagnosis of congenital heart disease and cardiac dysrhythmias. Pediatrics 1980; 65: 1059-63.
3. Allan LD, Tynan MJ, Cambell S, Wilkinson JL, Anderson RH. Echocardiographic and anatomical correlates in the fetus. Br Heart J 1980; 44: 444-8.
4. Ott WJ. The accuracy of antenatal fetal echocardiographic screening in high and low risk patients. Am J Obstet Gynaecol 1995; 172: 1741-9.
5. Kleinman CS, Copel JA. Prenatal diagnosis of structural heart defects. In: Creasy R, Resnik R, eds. Maternal and fetal medicine. 3rd ed. Philadelphia: W.B. Saunders; 1994.
6. Sharland GK, Allan LD. Screening for congenital heart disease prenatally. Results of a 2½-year study in the South East Thames Region. Br J Obstet Gynaecol 1992; 99: 220-5.
7. Vergani P, Mariani S, Ghidini A, Schiavina R, Cavallone M, Locatelli A, et al. Screening for congenital heart disease with the four-chamber view of the fetal heart. Am J Obstet Gynaecol 1992; 167: 1000-3.