

Kerstin Åmark, specialistläkare i pediatrik, ST-läkare i barnkardiologi, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus

Lars Åke Mattsson, professor, överläkare, kvinnokliniken, Sahlgrenska Universitetssjukhuset

Jan Sunnegårdh, docent, överläkare, barnhjärtenheten, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus

Mats Mellander, med dr, överläkare, barnhjärtenheten, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus; samtliga i Göteborg (mats.mellander@vgregion.se)

Begränsat värde av riktad prenatal screening för hjärtnissbildningar

Dags för generell screening?

II Sedan 1989 bedrivs ultraljudsbaserad fosterkardiologisk verksamhet vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg. Gravida med misstanke om fetal arytmi eller med ökad risk för fetal hjärtnissbildning erbjuds fullständig foster-ekokardiografisk undersökning.

Idag erbjuds gravida i nästan hela Sverige ultraljudsbaserad missbildningsscreening även om ökad risk för fostermissbildning inte föreligger. Detta gäller inte i Västra Götaland, där ekonomiska och andra konsekvenser av sådan verksamhet inklusive hjärtnissbildningsdiagnostik nu utreds. Därför vill vi rapportera vår erfarenhet av riktad screening för hjärtnissbildningar och av diagnostik och behandling av fetala arytmier.

II Metod

Alla ekokardiografiska undersökningar utförda på foster från januari 1989 till och med februari 2002 inkluderades. Våra rekommenderade indikationer för fetal ekokardiografi redovisas i Fakta 1. Vår målsättning var att utföra undersökningen vid 18 veckors graviditetslängd. De blivande föräldrarna informerades om anledningen till undersökningen och med vilken grad av säkerhet olika hjärtnissbildningar kunde diagnostiseras. Vi förvissade oss också om att föräldrarna förstod syftet med undersökningen och att de båda önskade att den utfördes. Med få undantag var föräldrarna väl-informerade redan av inremitterande läkare.

Undersökningarna utfördes av specialutbildad barnkardiolog eller av biomedicinsk analytiker med granskning och komplettering av barnkardiolog. Under den aktuella tidsperioden användes en Acuson 128 XP med 2–7 MHz-givare med kapacitet för 2D, färgdoppler, pulsad doppler och M-mode. Undersökningen tog 20–45 minuter och började med fastställande av fosterläge. Därefter undersöktes hjärtats storlek och orientering i torax. Situs bestämdes med hjälp av den inbördes relationen mellan bukaorta och vena cava inferior. I en fyrkammarbild bedömdes förmakens storlek, förmaksseptum, foramen ovale, atrioventrikulärklaffarna, kamrarnas storlek, väggtjocklek och morfologi, kammarseptum samt myokardfunktion. I en annan projektion undersöktes kamrarnas utflöden inklusive utflödesdelen av kammarseptum och avgående artärer med semilunärklaffarna. Slutligen lades bildsnitt över lungartär, duktus, aortabåg

Sammanfattat



Från januari 1989 till mars 2002 utfördes ekokardiografi på 544 foster med ökad risk för hjärtnissbildning. Hjärtnissbildning påvisades hos 70 foster, med 3 falskt positiva och 8 falskt negativa diagnoser (sensitivitet 89 procent och specificitet 99 procent). 7 foster aborterades och 8 avled prenatalt. 22 av 52 levande födda avled i neonatalperioden. Rytmrubbningar förelåg hos 30 foster, av vilka 8 avled.

Endast 3,3 procent av samtliga barn i Göteborgsområdet som föddes med hjärtfel under studieperioden identifierades prenatalt.

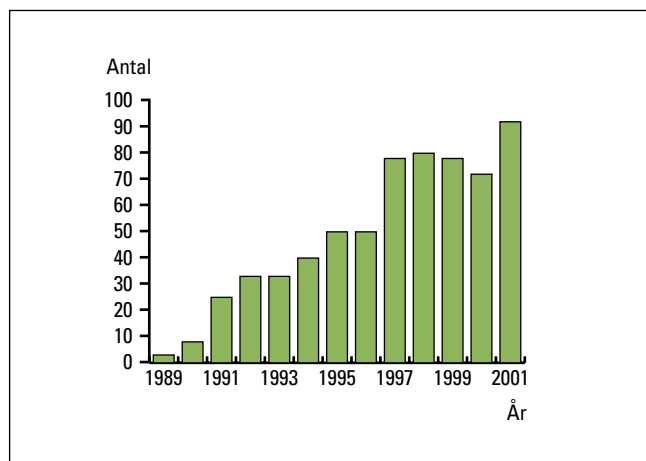
För att öka andelen prenatalt diagnostiserade hjärtnissbildningar krävs en generell screening.

Centralisering av den specialiserade fosterkardiologiska verksamheten är nödvändig för att uppnå bästa möjliga diagnostiska säkerhet och för att kunna ge relevant information och rådgivning.

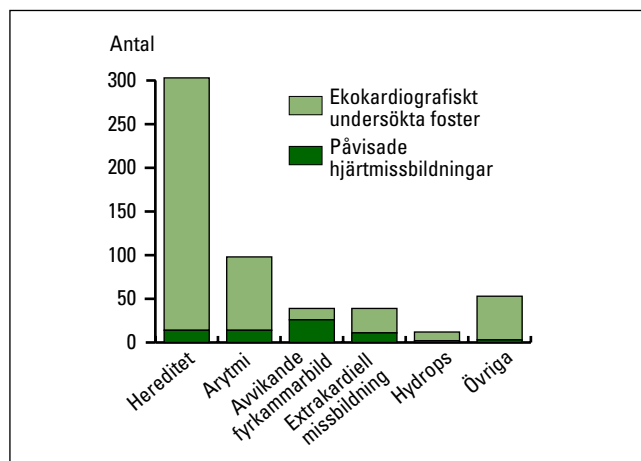
ge och aorta descendens. Fetala arytmier karaktäriserades med ledning av M-mode och doppler genom att relatera förmaks- och kammarkontraktioner till varandra. Information och rådgivning gavs av barnkardiolog och obstetrik direkt efter undersökningen. Vid osäkra fynd (vanligen bristande bildkvalitet vid ogynnsamt fosterläge) upprepades undersökningen inom en till två veckor.

Postnatal undersökning utfördes vid påvisad hjärtnissbildning. Fostret obducerades efter avbrytande om föräldrarna tillät det. Identifiering av falskt negativa fall var svårare, även om alla barn med behandlingskrävande hjärtnissbildning i vårt upptagningsområde kom till vår kännedom i samband med vård vid Barnhjärtcentrum i Göteborg. För att öka möjligheten att identifiera falskt negativa fall ombads föräld-

ANNONS



Figur 1. Fetal ekokardiografi 1989–2001.



Figur 2. Fördelning av indikationer för ekokardiografisk undersökning av 544 foster samt antal med påvisad hjärtmissbildning i varje indikationsgrupp. Tre falskt positiva fall är inkluderade (se text).

Fakta 1

Indikationer för specialiserad fetal ekokardiografisk undersökning

Maternella riskfaktorer:

- hjärtmissbildning eller kardiomyopati
- intag av teratogena läkemedel (litium, antiepileptika)
- vissa virusinfektioner (cytomegalovirus, röda hund, coxsackie, parvovirus, toxoplasmos)
- behandling med indometacin eller andra NSAID-preparat
- dåligt kontrollerad diabetes
- fenyketonuri
- kollagenos med anti-SSA och/eller anti-SSB

Familjära riskfaktorer:

- hjärtmissbildning eller kardiomyopati hos far eller syskon
- totalt AV-block hos syskon
- ärftliga tillstånd associerade med hjärtmissbildningar eller kardiomyopati

Fetala riskfaktorer:

- misstanke om hjärtmissbildning vid rutinultraljud
- extrakardiell missbildning eller kromosomavvikelse
- hydrops
- hydrotorax
- polyhydramnios
- arytmi¹
- monokorioniska tvillingar
- risk för fetal hjärtsvikt²

¹ Ihållande bradykardi <100/minut, intermittent eller konstant takykardi >180–200/minut, eller frekventa extraslag (mer än vart tionde slag).

² Kärlika tumörer, arteriovenösa fistlar, tvillingtransfusion eller anemi.

rarna sedan januari 2000 att fylla i ett frågeformulär angående barnets hälsotillstånd och att återsända detta en månad efter barnets födelse.

Vid hjärtmissbildning som förväntades kräva omedelbart postnalt omhändertagande förlades förlossningen till Östra

sjukhuset med omedelbar närhet till Barnhjärtcentrum vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus.

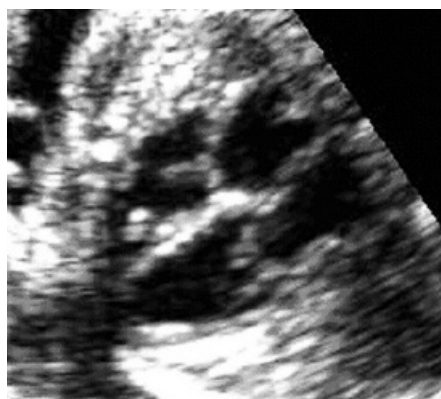
Vid supraventrikulär takykardi och vid förmaksfladder påbörjades behandling om arytmin hade pågått >50 procent av tiden under 24 timmars observation. I frånvaro av hydrops digitaliserades modern intravenöst följt av peroralt digoxin. Om sinusrytm inte uppnåddes inom cirka en vecka adderades verapamil eller sotalol. Vid hydrops gavs under senare år sotalol primärt. Vid utebliven effekt övervägdes kordocentes med injektion i navelvenen av digoxin och adenosin. Vid en graviditetstid över 35 veckor och i frånvaro av hydrops rekommenderades vanligen förlossning. Vid hydrops är intrauterin behandling oftast att föredra även om graviditeten är längre gången än 35 veckor. Förmaksfladder behandlades enligt samma riktlinjer, adenosin undantaget då det saknar effekt vid fladder. Frekventa supraventrikulära extraslag föranledde endast extra kontroller på mödravårdscentral för att utsluta övergång i takykardi.

Resultat

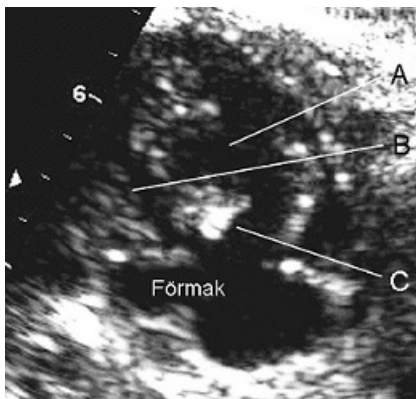
Under perioden undersöktes 544 foster sammanlagt 662 gånger. De flesta remisser (71 procent) kom från Göteborgsområdet, medan 15 procent kom från övriga Västra Götalandsregionen och 14 procent från delar av vårt upptagningsområde för barnhjärtkirurgi. Figur 1 visar hur antalet undersökningar ökat under studieperioden. Figur 2 visar andelen positiva fall i relation till vilken indikation som föranledde undersökningen. Gestationsåldern vid undersökningen varierade mellan 14 och 40 veckor (median 21 veckor), och 295/544 undersöktes före 22 fullbordade veckor.

Hjärtfel diagnostiserades hos 70 foster (13 procent) (Tabell I). 3 av dessa diagnoser var falskt positiva: transposition av de stora artärerna, subvalvulär aortastenosen och coarctatio aortae. Dessutom sågs 8 små muskulära kammarseptumdefekter som inte kunde påvisas postnalt. Störst andel hjärtmissbildningar (67 procent) upptäcktes när indikationen för den fosterekokardiografiska undersökningen var avvikande fyrekammarbild (Figur 2). En normal fyrekammarbild och några exempel på diagnostiserade hjärtmissbildningar visas i Figur 3–7.

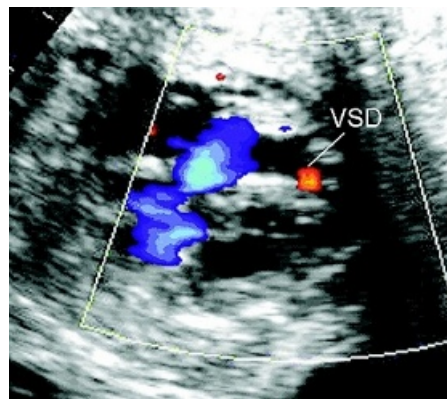
Falskt negativa diagnoser förelåg i 8 fall (av vilka 5 identifierades vid klinisk undersökning postnalt och 3 via föräldraenkäten). Diagnoserna var förmaksseptumdefekt (secundum) i 2 fall, kammarseptumdefekt i 3, lindrig mitralinsufficiens i 1, och avbruten aortabåge med kammarseptum-



Figur 3. Normal fyrkammarsbild.



Figur 4. Obalanserad atrioventrikulär septumdefekt hos 32 veckor gammalt foster. A. Höger kammare. B. Vänster kammare. C. Atrioventrikulärklaff. Förmak.



Figur 5. Liten muskulär kammarseptumdefekt (VSD) hos 18 veckor gammalt foster.

Tabell I. Diagnoser vid fetal ekokardiografi i Göteborg 1989–2001 (N = 70).

Diagnos	N
Kammarseptumdefekt	15
Enkammahjärtan ¹	13
Atrioventrikulär septumdefekt	8
Kardiomyopati	7
Ebsteins anomali	4
Högerställd aortabåge	3
Intrakardiell tumör	3
Truncus arteriosus communis	2
Aortastenosis ²	2
Duktuskonstriktion	2
Förmaksseptumdefekt	1
Övriga ³	10

¹ Hypoplastiskt vänsterkammersyndrom hos 9.

² I kombination med coarctatio aortae i 1 fall.

³ Avsaknad av lungartärklaff, transposition av de stora kärlen, vänster förmaksisomerism med partiellt anomalt mynnande lungvener, coarctatio av aortabågen, avbruten aortabåge med ventrikelseptumdefekt, trikuspidalisinsufficiens, cor triatriatum, dextrokardi, pulmonalisstenos, vänster–högershunt över foramen ovale.

Tabell II. Felaktigt eller delvis felaktigt diagnostiserade hjärtmissbildningar. AS = aortastenosis, ASD sec = förmaksseptumdefekt av sekundumtyp, AV-block III = totalt atrioventrikulärt block, CoA = coarctatio aortae, DILV = vänsterkammare med dubbelt inflöde, HCM = hypertrofisk kardiomyopati, HLHS = hypoplastiskt vänsterkammersyndrom, HOCM = hypertrofisk obstruktiv kardiomyopati, TGA = transposition av de stora artärerna, PS = pulmonalisstenos, PHT = pulmonell hypertension, RVH = högerkammerhypertrofi.

Angiven diagnos	Faktisk diagnos
HLHS	HLHS+TGA
Enkammahjärta, eventuellt HLHS	DILV, TGA, PS
Vänster–höger-shunt över foramen ovale	ASD sec + aneurysm av förmaksseptum
Lindrig HCM	ASD sec, ingen säker HCM
Enkammahjärta, eventuellt HLHS + AV-block III	Uttalad RVH, PHT + AV-block III
Kritisk AS + CoA	HOCM, diabetesfetopati

defekt i 1 fall. Vidare var 6 diagnoser inte helt och hållet korrekta (Tabell II). I inget av fallen hade detta någon praktisk betydelse.

Om man utgår ifrån att de små muskulära kammarseptumdefekterna slöt sig spontant prenatalt var sensitiviteten 89 procent, specificiteten 99 procent, det positivt prediktiva värdet 96 procent och det negativt prediktiva värdet 98 procent.



Figur 6. Hypoplastiskt vänsterkammersyndrom hos 18 veckor gammalt foster. Vänsterkammarens vägg har ökad eko-genitet, och kammaren saknar kontraktioner. Inget inflöde eller utflöde kunde påvisas med färgdoppler.



Figur 7. Samma foster som i Figur 6. I den s k trekärtsbilden ses lungartär-dukusbågen i blått vid sidan av den betydligt smalare aortabågen i rött, dvs det föreligger backflöde i aortabågen såsom vid aortaatrial eller mycket dålig vänsterkammerfunktion.

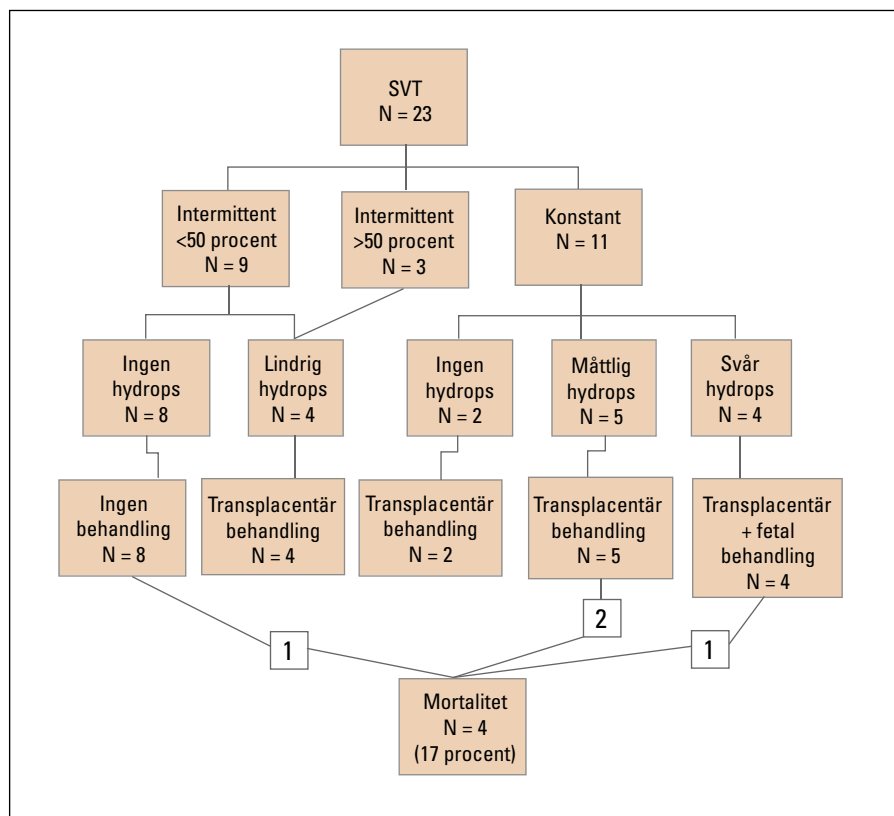
Denna beräkning är förenad med viss osäkerhet, eftersom obduktion inte företogs i samtliga fall av avbrytande eller intrauterin död. I beräkningen har inte heller tagits hänsyn till att diagnosen inte var helt rätt i 6 fall (Tabell II).

7 foster aborterades (av 16 som diagnostiserades före graviditetsvecka 22). Som framgår av Tabell III hade samtliga utom två annan missbildning eller kromosomavvikelse. Av återstående 60 avled 8 intrauterint och 22 neonatalt med eller utan hjärtkirurgi (neonatal mortalitet 22/52, dvs 42 procent).

Under studieperioden föddes 127 795 barn i Göteborgsområdet, av vilka 1 125 hade medfött hjärtfel. Uppskattningsvis diagnostiserades 3,3 procent av dessa prenatalt ($0,71 \times 52/1\,125$).

98 foster remitterades för arytm (Tabell IV). 11 med supraventrikulär takykardi behandlades enbart transplacentärt, av vilka 10 fick digoxin (i 2 fall i kombination med verapamil respektive sotalol), och i 1 fall gavs enbart sotalol. Bestående omslag till sinusrytm uppnåddes hos 6 och övergång till intermittent takykardi i 1 fall. I 1 behandlingsresistent fall sågs nodal takykardi vid postnatal undersökning. 4 foster med hydrops behandlades först transplacentärt och sedan med adenosin (N=3) eller digoxin (N=1) via kordocentes. Hos 3 var behandlingen framgångsrik medan 1 foster avled utan omslag till sinusrytm. 3 av totalt 15 foster (20 procent) med behandlingskrävande supraventrikulär takykardi avled prenatalt (Figur 8).

8 hade förmaksfladder. Alla fick digoxin eller sotalol



Figur 8. Behandlingsresultat i 23 fall av fetal supraventrikulär takykardi (utom förmaksfladder).

Tabell III. Graviditetslängd och diagnos vid undersökning av foster som aborterades. AVSD = atrioventrikulär septumdefekt, TGA = transposition av de stora artärerna, VSD = kammarseptumdefekt.

Graviditetsvecka	Diagnos
14	AVSD, AV-block III, trisomi 21
17	Trikuspidalisatresi, TGA
18	VSD, diafragmabräck
19	VSD, hydrops, trisomi 21
19	VSD, omfalocoele, trisomi 18
20	Enkammarhjärta, AVSD
21	VSD, diafragmabräck, bigemini

transplacentärt och 2 avled prenatalt, båda med hjärtfel (kritisk aortastenos, hypoplastiskt vänsterkammersyndrom).

7 foster hade AV-block III, varav 4 med hypertrof kardiomyopati eller fibroelastos och 1 med komplett atrioventrikulär septumdefekt. 3 av dem med kardiomyopati avled intrauterint eller kort efter födseln. Fostret med atrioventrikulär septumdefekt aborterades. Övriga behandlades framgångsrikt med pacemaker postnalt.

Diskussion

Denna redovisning baserar sig på undersökning av foster med ökad risk för hjärtfel och representerar vår samlade erfarenhet av fetal ekokardiografi sedan den första undersökningen 1989 till mars 2002. Falskt positiva diagnoser ställdes i tre fall, och i ytterligare några fall var diagnosen inte helt korrekt. Trots det var sensitiviteten och specificiteten i nivå med vad som rapporteras internationellt [1]. Andelen falskt negativa fall var liten. En avbruten aortabåge missades, ett hjärtfel som kan vara svårt att diagnostisera prenatalt. Andra hjärtfel som kan vara svåra att påvisa är förmaksseptumdefekter, kammarseptumdefekter och lindriga klaffförträngningar [2]. Klaffstenoser kan förvärras under fosterlivet och till och med

Tabell IV. Fosterarytmier.

	N	Samtidig hjärtmissbildning, N
Takyarytmier		
– supraventrikulär takykardi ¹	23	1
– förmaksfladder	8	1
– sinustakykardi	1	
Bradyarytmier		
– AV-block II	3	1
– AV-block III	7	5
– blockerad bigemini	4	1
– sinusbradykardi	6	3
Frekventa extraslag	46	2
Totalt	98	14

¹ Inkluderar AV- och AV-nodala reentrytakykardier samt ektopiska förmakstakykardier.

progrediera till atresier [3]. Detta minskar sannolikheten för korrekt prenatal diagnos om bara en undersökning utförs. De 8 fallen av små kammarseptumdefekter i vårt material, där ingen defekt förelåg postnalt, utgör också exempel på hur tidpunkten för undersökningen spelar in. Defekterna slöt sig sannolikt under tiden fram till partus.

Den diagnostiska säkerheten ökar givetvis med erfarenhet och med ultraljudsapparaturens upplösning. I de nyligen publicerade europeiska rekommendationerna för fosterkardiologisk verksamhet [4] anges att en specialistmottagning för fetal ekokardiografi bör bedöma minst 250 hjärtfriska foster årligen och 50 med hjärtmissbildningar. Vår nuvarande volym ligger under denna nivå med knappt 100 undersökningar årligen, varav i genomsnitt 12 procent har hjärtsjukdom. Våra

ANNONS

goda resultat förklaras av att de barnkardiologer som deltar i fosterverksamheten har mångårig erfarenhet av pediatrik ekokardiografi vid Barnhjärtcentrum i Göteborg där ca 5 000 ekokardiografiska undersökningar utförs årligen. Sedan början av år 2002 använder vi modern digital högupplösande ultraljudsutrustning.

Den största indikationsgruppen i vår serie utgjordes av familjer som redan tidigare fått ett barn med hjärtmissbildning eller där någon av föräldrarna hade hjärtfel. Risken för upprepning var knappt 5 procent. Andra har rapporterat en upprepningsfrekvens mellan 1 och 9 procent beroende på typ av hjärtfel [5-7]. Även om upprepningsrisken är relativt liten kan den utgöra ett hinder att våga en ny graviditet, särskilt om det tidigare barnet alltid eller är svårt sjukt av sitt hjärtfel. För dessa familjer är ett erbjudande om prenatal diagnostik ofta viktigt.

Foster som remitterats på grund av avvikande fyrkammarsbild hade hjärtfel i hög frekvens (67 procent). Det relativt stora antalet remisser på denna indikation visar att man i vår region ibland undersöker fosterhjärtat trots att detta egentligen inte ingår i rutinultraljudet. Fyrkammarsbilden är den projektion av fosterhjärtat som är lättast att framställa. Vissa hjärtfel, framför allt s k enkammarhjärtan, ger en uppenbart avvikande fyrkammarsbild och upptäcks relativt lätt. Andra svåra hjärtfel kan ha en helt normal fyrkammarsbild, exempelvis pulmonalisatresi, transposition av de stora artärerna och avvikelser i aortabågen. Sådana hjärtfel utgjorde som väntat en mycket liten andel i vårt material.

Den neonatala mortaliteten efter prenatal diagnos av hjärtmissbildning var 42 procent. Denna höga mortalitet förklaras av att materialet är selekterat med en stark överrepresentation av svåra hjärtmissbildningar ofta i kombination med andra missbildningar och kromosomavvikelser.

Ekokardiografi är sedan länge den etablerade metoden för diagnostik av fetala rytmrubbningar. Den prenatala mortaliteten vid fetala takyarytmier är hög utan behandling. I fall utan hydrops är digoxin förstahandsval och ger vanligen omslag till sinusrytm [8]. Vid hydrops, då den transplacentära passagen av digoxin är försämrad, har flekainid och sotalol visats ha bättre effekt [8-10]. Vi använder sotalol, eftersom vi har störst erfarenhet av detta preparat vid postnatala arytmier och då allvarliga arytmier har beskrivits vid behandling av vuxna med flekainid [11]. Fetal behandling via kordocentes är ett alternativ om transplacentär behandling inte lyckas. Vår erfarenhet begränsas till 4 fall, i vilka 3 av fostren överlevde.

Incidensen av hjärtmissbildning hos foster med takyarytmi har rapporterats vara 1-5 procent, vilket överensstämmer med våra resultat.

Vid fetalt AV-block III ses samtidig hjärtmissbildning hos ungefär hälften, och den prenatala mortaliteten är då över 75 procent [12], jämfört med 20-25 procent vid isolerat block [13]. Isolerat AV-block III har oftast samband med maternella autoantikroppar vid t ex Sjögrens syndrom. Enstaka fall av totalt AV-block som gått i regress efter maternell steroidbehandling har rapporterats [13], men vi använde inte denna behandling under studieperioden.

Riskgruppsscreening eller generell screening?

Andelen av alla barn med hjärtmissbildning som diagnostiserades prenatalt i vårt material var liten (3,3 procent). Detta var väntat och i överensstämmelse med andras resultat av liknande riskgruppsscreening [5]. Orsaken är att de flesta hjärtmissbildningar uppträder utan samband med kända riskfaktorer, och generell screening krävs om man vill diagnostisera en större andel prenatalt. I flera europeiska länder (England, Finland, Frankrike, Italien, Litauen, Tjeckien och Tyskland) erbjuds idag samtliga gravida ultraljudsbaserad missbild-

ningsscreening inkluderande undersökning av fosterhjärtat. I andra länder (t ex Danmark, Norge och Sverige) har hittills screening av denna typ införts bara i vissa regioner.

Vid vissa hjärtfel är det en fördel för barnet om missbildningen är känd före partus. Detta gäller framför allt vid dukusberoende hjärtfel där det nyfödda barnet avlider kort efter födelsen om behandling inte sätts in i tid. Dessa utgör ungefär 10 procent av alla medfödda hjärtfel (ca 80 fall per år i Sverige). Prenatal diagnostik möjliggör planering av förlossning på sjukhus med barnkardiologisk och barnhjärtkirurgisk expertis. Vid vissa hjärtfel, exempelvis totalt anomalt mynnande lungvener med obstruktion, kan hjärtkirurgi krävas redan första levnadsdagen. Förmaksseptostomi vid transposition av de stora artärerna kan behöva utföras direkt efter födelsen. Överlevnaden vid detta hjärtfel, vid hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom och vid coarctatio aortae har visats vara bättre om hjärtelet är känt före partus [14-16]. En genomgång av barn som hjärtopererats i Göteborg före 2 månaders ålder visade att 29 procent hade skrivits hem från BB utan att hjärtelet upptäckts [17]. Många av dessa hjärtfel skulle ha upptäckts vid prenatal screening.

Vid prenatal diagnos av hjärtmissbildning finns också möjlighet att avbryta graviditeten. I vår population utgjorde foster med hjärtfel som diagnostiserades före 22 veckor en mindre del (23 procent), eftersom de flesta med hjärtmissbildningar remitterades för hjärtundersökning först sedan graviditeten signalerat andra avvikelser. Erfarenheter från länder med väl utvecklad tidig missbildningsscreening visar att många föräldrar väljer avbrytande om fostret har en svår hjärtmissbildning, särskilt om det samtidigt föreligger andra missbildningar. Vissa väljer också att avbryta graviditeten efter diagnos av fullt behandlingsbara och isolerade hjärtmissbildningar [18]. Även om antalet sådana fall blir litet utgör de ett etiskt problem eftersom situationen uppkommer till följd av att hjärtmissbildningsscreening införs. De kirurgiska resultaten förbättras ständigt, och i Sverige är överlevnaden 30 dagar efter kirurgi för medfött hjärtfel över 98 procent [19]. Nästan alla barn med isolerade hjärtfel kan behandlas kirurgiskt. Resultatet på lång sikt är dock fortfarande osäkert vid vissa komplexa medfödda hjärtfel. Vid underutveckling av den vänstra kammaren, hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom, är den tidiga mortaliteten efter kirurgi fortfarande relativt hög. För att informationen skall vara relevant i det enskilda fallet krävs alltså inte bara en exakt och korrekt diagnos utan också ingående kunskaper om den senaste utvecklingen av behandlingen vid varje typ av hjärtmissbildning.

Om allmän ultraljudsbaserad missbildningsscreening, inklusive hjärtmissbildningsdiagnostik, infördes i hela landet skulle antalet remisser för specialistekokardiografi öka. Ökningen blir förstås beroende av sensitiviteten och framför allt specificiteten i screeningen. Om man med allmän screening lyckas uppnå exempelvis 50 procents sensitivitet för allvarliga hjärtfel, 10 procents för lindriga och 99 procents specificitet (ett relativt högt satt mål att döma av internationella erfarenheter) skulle antalet remisser till fosterekokardiografisk enhet uppgå till ca 1 300 per år i Sverige. I ca 20 procent av dessa skulle en allvarlig hjärtmissbildning påvisas [20]. För att säkerställa högsta möjliga kvalitet i en sådan verksamhet är en centralisering till ett fåtal enheter i landet nödvändig.

*

Potentiella bindningar eller jävsförhållanden: Inga uppgivna.

Referenser

1. Stumpflen I, Stumpflen A, Wimmer M, Bernaschek G. Effect of detailed fetal echocardiography as part of routine prenatal ultrasonographic screening on detection of congenital heart disease. *Lancet* 1996;348:854-7.

2. Sharland G. Changing impact of fetal diagnosis of congenital heart disease. *Arch Dis Child* 1997;77:F1-3.
3. Hornberger LK, Sanders SP, Rein AJ, Spevak PJ, Parness IA, Colan SD. Left heart obstructive lesions and left ventricular growth in the midtrimester fetus. A longitudinal study. *Circulation* 1995;92:1531-8.
4. Allan L, Dangel J, Fesslova V, Marek J, Mellander M, Oberhänsli I, et al. Recommendations for the practice of fetal cardiology in Europe. *Cardiol Young* 2004;14:109-14.
5. Cooper MJ, Enderlein MA, Dyson DC, Roge CL, Tamoff H. Fetal echocardiography: retrospective review of clinical experience and an evaluation of indications. *Obstet Gynecol* 1995;86:577-82.
6. Allan LD, Crawford DC, Chita SK, Anderson RH, Tynan MJ. Familial recurrence of congenital heart disease in a prospective series of mothers referred for fetal echocardiography. *Am J Cardiol* 1986;58:334-7.
7. Gill HK, Splitt M, Sharland GK, Simpson JM. Patterns of recurrence of congenital heart disease. An analysis of 6640 consecutive pregnancies evaluated by detailed fetal echocardiography. *J Am Coll Cardiol* 2003;42:923-9.
8. Simpson JM, Sharland GK. Fetal tachycardias: management and outcome of 127 consecutive cases. *Heart* 1998;79:576-81.
9. Ebenroth ES, Cordes TM, Darragh RK. Secondline treatment of fetal supraventricular tachycardia using flecainide acetate. *Pediatr Cardiol* 2001;22:483-7.
10. Sonesson SE, Fouron JC, Wesslen-Eriksson E, Jaeggi E, Winberg P. Foetal supraventricular tachycardia treated with sotalol. *Acta Paediatr* 1998;87:584-7.
11. Echt DS, Liebson PR, Mitchell B, Peters RW, Obias-Manno D, Barker AH, et al. Mortality and morbidity in patients receiving encainide, flecainide, or placebo. The cardiac arrhythmia suppression trial. *N Engl J Med* 1991;324:781-8.
12. Schmidt KG, Ulmer HE, Silverman NH, Kleinman CS, Copel JA. Perinatal outcome of fetal complete atrioventricular block: a multicenter experience. *J Am Coll Cardiol* 1991;17:1360-6.
13. Jaeggi ET, Hamilton RM, Silverman ED, Zamora SA, Hornberger LK. Outcome of children with fetal, neonatal or childhood diagnosis of isolated congenital atrioventricular block. A single institution's experience of 30 years. *J Am Coll Cardiol* 2002;39:130-7.
14. Bonnet D, Coltri A, Butera G, Fermon L, Le Bidois J, Kachaner J, et al. Detection of transposition of the great arteries in fetuses reduces neonatal morbidity and mortality. *Circulation* 1999;99:916-8.
15. Tworetzky W, McElhinney DB, Reddy VM, Brook MM, Hanley FL, Silverman NH. Improved surgical outcome after fetal diagnosis of hypoplastic left heart syndrome. *Circulation* 2001;103:1269-73.
16. Franklin O, Burch M, Manning N, Sleeman K, Gould S, Archer N. Prenatal diagnosis of coarctation of the aorta improves survival and reduces morbidity. *Heart* 2002;87:67-9.
17. Sunnegårdh J, Mellander M. Neonatal screening for congenital heart defects – low sensitivity for lesions with duct-dependent systemic circulation [abstract]. *Cardiol Young* 2002;12 suppl 1:15.
18. Garne E, Stoll C, Clementi M. Evaluation of prenatal diagnosis of congenital heart diseases by ultrasound: experience from 20 European registries. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001;17:386-91.
19. Lundström NR, Berggren H, Björkhem G, Jögi P, Sunnegårdh J. Centralization of pediatric heart surgery in Sweden. *Pediatr Cardiol* 2000;21:353-7.
20. Buskens E, Steyerberg EW, Hess J, Wladimiroff JW, Grobbee DE. Routine prenatal screening for congenital heart disease: what can be expected? A decision-analytic approach. *Am J Public Health* 1997;87:962-7.



= artikeln är referentgranskad

SUMMARY

544 fetuses at increased risk of cardiac malformations were examined by echocardiography from gestational week 14 to 40 (median 21), during the period January 1989–March 2002. A heart defect was diagnosed in 70 fetuses. Three false positive diagnoses and eight false negative diagnoses occurred (sensitivity 89 % and specificity 99 %). Seven were terminated (three with trisomy, two with concomitant diaphragmatic hernia and two with single ventricles) and eight died in utero. 22 of 52 liveborn infants died during the neonatal period. Fetal arrhythmia was diagnosed in 30 cases of which eight died prenatally. This risk group screening identified only 3.3 % of all infants with heart defects born during the study period. The ambition to diagnose a greater proportion prenatally would require a general screening program. In order to guarantee a high quality of specialized fetal cardiology service, referrals should be centralized to only a few units in the country.

Åmark K, Mattsson LÅ, Sunnegårdh J, Mellander M

Correspondence: Mats Mellander, barnhjärtanheten, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, SE-416 85 Göteborg, Sweden (mats.mellander@vgregion.se)