

Ulf Thilén, överläkare, Hjärt–lungdivisionen, Universitetssjukhuset i Lund, past-chairman i Europeiska kardiologföreningens arbetsgrupp för GUCH Ulf.Thilen@skane.se

GUCH – grown-up congenital heart disease – vuxna med medfött hjärtfel

Antalet vuxna med medfött hjärtfel ökar i och med barnkardiologins utveckling

II Utvecklingen inom barnkardiologin och barnhjärtkirurgin under 1900-talets senare hälft är en framgångssaga av imponerande mått. Som framgår av övriga artiklar om dessa ämnen i Läkartidningen har överlevnaden för barn med medfödda hjärtfel dramatiskt förbättrats. Ett kraftigt ökat antal patienter med opererad komplicerad hjärtmissbildning når numera vuxen ålder. Sena komplikationer är inte ovanliga, och ett fortsatt sakkunnigt omhändertagande krävs.

Redan på 1960-talet togs i Toronto, Kanada, initiativ till att skapa en specialiserad verksamhet ägnad vuxna med medfött och ofta opererat hjärtfel. Under ledning av Gary Webb har verksamheten där utvecklats till ett internationellt föredöme. I Europa var Jane Somerville i London pionjären. Hennes verksamhet startade 1975 vid National Heart Hospital och kom senare att förflyttas till Royal Brompton Hospital. En tredje portalfigur i sammanhanget är Joseph Perloff, vars »UCLA Adult Congenital Heart Disease Center« i Los Angeles, USA, startade 1978.

Det var Jane Somerville som myntade begreppet GUCH (grown-up congenital heart disease). Alla är inte förtjusta i den benämningen, och framför allt i Nordamerika används ACHD (adult congenital heart disease).

GUCH-populationens storlek och sammansättning

Huvuddelen av de vuxna med medfött hjärtfel har utretts och behandlats under barndomen. Utförd hjärtkirurgi har som regel varit korrigerande eller palliativ snarare än kurativ i strikt bemärkelse. Det förekommer även nydiagnostik av medfödda hjärtfel i vuxen ålder. Förmaksseptumdefekt är det allra vanligaste, men även coarctatio aortae, Ebsteins anomali och kongenitalt korrigerad transposition är hjärtfel som kan ge sig till känna först i vuxen ålder.

Uppgifter om antalet vuxna med medfött hjärtfel och denna populations sammansättning är anmärkningsvärt få. De relativt osäkra siffror som har redovisats grundas på beräkningar utgångna från incidensen av kongenital hjärtsjukdom hos barn, antaganden om överlevnad under uppväxten och skattning av hur många som diagnostiseras först i vuxen ålder. Trots osäkra siffror står det emellertid klart att snart kommer antalet vuxna med medfött hjärtfel att överstiga antalet barn med denna sjukdom. Extrapolerat från amerikanska beräkningar bör det finnas runt 20 000 vuxna med medfött hjärtfel av alla svårighetsgrader i Sverige [1]. Av dessa är omkring 4 000 omhändertagna vid specialmottagningar, »GUCH-mottagningar«. Ökningstakten är 400–500 per år. Det anses att 25–50 procent av GUCH-populationen har behov av sådan specialiserad vård,

Sammanfattat



Som en följd av de imponerande behandlingsresultaten inom barnkardiologi och barnhjärtkirurgi blir de vuxna med medfött hjärtfel fler och fler.

Även om flertalet av dem mår väl så behöver inte det fortsatta förloppet vara bekymmersfritt. De behöver därför fortsatt sakkunnigt omhändertagande.

För att tillhandahålla och för att samla in kunskap och erfarenhet om dessa »nya« patienter krävs att vården centraliseras.

Medfödda hjärtfel

Se tidigare artiklar i Läkartidningen 28–29/2005.

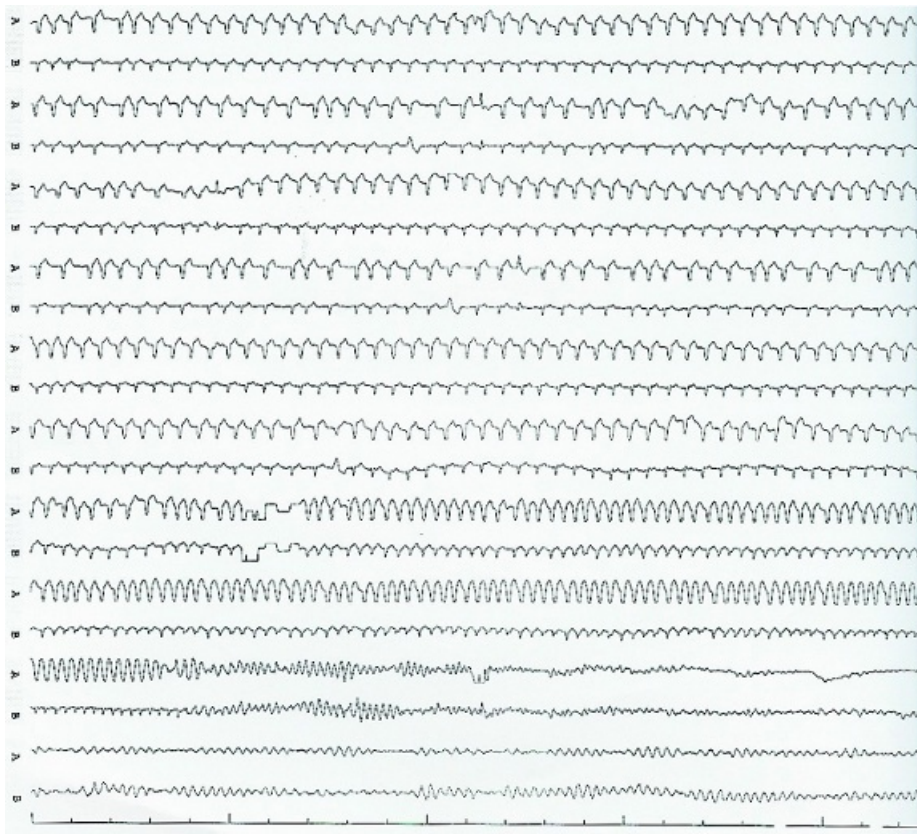
och de angivna svenska siffrorna kan antyda att omhändertagandet ännu inte har nått optimal nivå [2].

Alla patienter som har varit aktuella vid någon av Sveriges sju GUCH-mottagningar tillfrågas om de vill ingå i det svenska GUCH-registret. Mer än hälften av patienterna är yngre än 35 år, och mer än 90 procent har inga eller lindriga kardiella begränsningar. Huvudparten av patienterna deltar i yrkeslivet eller studerar. Mer komplex sjukdom är förbunden med en högre frekvens arbetsförmåga. Medfödda mentala störningar eller förvärvade hjärnskador förekommer hos ca 10 procent. Det kan röra sig om Mb Down eller cerebrala komplikationer relaterade till hjärtkirurgi, tromboembolism eller cerebral abscessbildning.

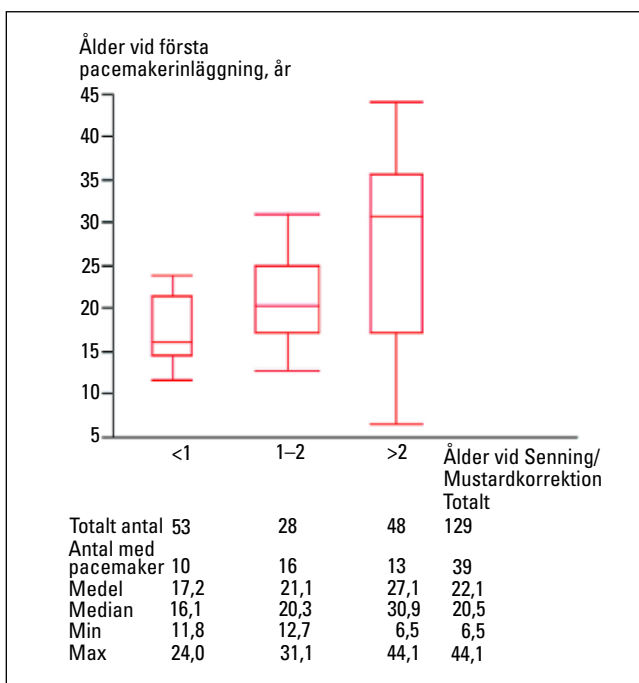
Risk för sena komplikationer

Flertalet GUCH-patienter mår således väl, men det fortsatta förloppet rymmer risker för komplikationer vilka i stor utsträckning kan förekommas, behandlas eller lindras. Även om barnkardiologiska och barnhjärtkirurgiska principer ofta kan tillämpas på vuxna med medfött hjärtfel finns viktiga skillnader.

Arytmi. Arytmi är ett vanligare problem hos vuxna än hos barn med medfött hjärtfel, och betydelsen understryks av att unge-



Figur 1. 20-årig man med komplicerat, opererat medfött hjärtfel. Förmaksfladder som degenererar till kammarflimmer.



Figur 2. Prevalens av pacemakerbehandling samt ålder vid pacemakerimplantation hos vuxna svenska patienter med transposition korrigerade enligt Senning/Mustard och relaterat till åldern då hjärtfelet korrigerades; från svenska GUCH-registrets årsrapport 2003. Medel, median, min och max avser ålder vid första pacemakerimplantation.

får en tredjedel av alla dödsfall betingas av plötslig död (Svenska GUCH-registret 2003). Avvikande cirkulatoriska förhållanden kan medföra att skenbart beskedliga arytmier får allvarliga och till och med letala konsekvenser (Figur 1).

Antiarytmikas negativa inotropa effekt försvårar behandling, då nedsatt kammarfunktion inte är ovanlig. I ett vuxenmaterial med Senning/Mustard-korrigerad transposition hade 48 procent erfarit supraventrikulär takykardi, huvudsakligen förmaksfladder [3]. Senning/Mustard-patienter löper en årlig risk om ca 1 procent för plötslig död, men om förmaksfladder finns i anamnesen är risken flera gånger större. Sinusknute-dysfunktion är vanlig och komplicerar i hög grad behandlingen av takyarytmi. Hos nästan en tredjedel av de vuxna patienterna har pacemaker behövt implanteras (Figur 2). Dessa tillkortakommanden vid Senning/Mustard-korrektion har bidragit till att operationsmetoden vid transposition har förändrats.

Olika former av enkammarhjärtan kan pallieras med Fontans metod, som medför att lungcirkulationen sker utan hjälp av pumpande kammare. Också här är förmaksfladder en vanlig arytm, och ofta är de hemodynamiska följderna allvarliga. Genom en modifikation av den ursprungliga operationsmetoden – total cavopulmonary connection, TCPC, (båge kavorna ansluts direkt till lungartären) – förefaller incidensen av arytm ha reducerats åtminstone i ett medellångt perspektiv [4].

Förnyad hjärtkirurgi. Förnyad hjärtkirurgi är inte ovanlig på grund av mindre tillfredsställande primära operationsresultat eller på grund av degeneration i implanterat material. Likt utvecklingen inom barnkardiologin utnyttjas alltmer kateterburen behandling som ett alternativ till kirurgi.

Hjärtsvikt. Hjärtsvikt vid komplicerade hjärtfel kan ta sig mindre vanliga symtomatiska uttryck, och diagnosen kan vara svår. Behandlingen följer i stort de principer som gäller vid förvärvad hjärtsjukdom, men man skall alltid överväga och undersöka möjligheten av en kirurgiskt åtgärdbar lesion.

Endokardit. Risken för endokardit är 10–100 gånger större än hos normalbefolkningen trots GUCH-populationens mycket

gynnsammare åldersprofil [5]. Information om antibiotikaprofylax, god tandhygien, vägledning för att undvika riskbeteende, t ex piercing, och information till patienten att inte acceptera slentrianmässig antibiotikaterapi vid oklar feber är viktig att förmedla.

Förvärvad hjärt-kärlsjukdom. Med ökande ålder ökar risken för att GUCH-patienten skall drabbas av förvärvad hjärt-kärlsjukdom, t ex hypertoni och kranskärlssjukdom. Handläggningen kan då försvåras av det medfödda hjärtfelet.

Psykosociala aspekter. Flertalet GUCH-patienter är unga och befinner sig i ett livsskede då viktiga val görs. Hjärtsjukdomen kan av såväl faktiska som formella skäl begränsa möjligheterna att välja yrke och studieinriktning. På samma sätt kan möjligheterna till fritidsaktiviteter påverkas. Störande och vanprydande bröstkorgsår efter hjärtkirurgi är ett stort problem för vissa patienter. Försäkringsproblem och ett mycket stort intygsbehov är omvittnat.

Graviditet och återupprepningsrisk. I samband med familjebildning uppstår frågor om ärftlighet och i vad mån hjärtsjukdomen hindrar eller kompliceras av en graviditet.

Behov av centralisering

Centraliserad GUCH-mottagning är en specialmottagning för vuxna med medfött hjärtfel, vilken kännetecknas av specialkunskap i diagnostik och behandling av hjärtfelet och dess komplikationer. Men GUCH-mottagning är mer än så; extrakardiella, psykologiska och sociala förhållanden över vilka hjärtfelet kastar en skugga skall också hanteras. Attityder och förhållningssätt måste vara anpassade till den vuxne, och därför har svenska GUCH-mottagningar kommit att bli en del av vuxenkardiologin. Öppen vård dominerar, men GUCH-mottagningens resurser är lika väsentliga när slutenvård blir aktuell. Specialkunskapen och den fortlöpande insamlingen av ny erfarenhet gör GUCH-mottagningen till en kunskapsresurs för lägre vårdnivåer och utgör en naturlig grund för forskning.

Bland de vuxna med medfött hjärtfel finns patientkategorier som inte tidigare har existerat. För att snabbt kunna bygga upp kunskap om ovanliga typer av hjärtfel måste omhändertagandet centraliseras. Centraliseringen fyller alltså det dubbla syftet att både tillhandahålla och samla spetskunskap. Det finns enkla hjärtfel som kan handläggas inom den allmänna kardiologin, men för de övriga krävs en koncentration av vården. Det betyder inte att lägre vårdnivåer skall hållas utanför. Tvärtom, för att bättre möta de akuta komplikationer och mindre högspecialiserade problem som kan dyka upp måste även hemortssjukhuset på en lägre vårdnivå engageras. Genom ett gott samarbete och utbyte med GUCH-mottagningen finns förutsättningar för ett sådant delat vårdansvar.

En GUCH-mottagning bör ha en strukturerad organisation och ett multidisciplinärt arbetssätt. En ideal GUCH-mottagning har stor klinisk skicklighet i ämnet fördelad på flera läkare, tillgång till invasiv diagnostik och terapi, ekokardiografi och MR av högsta klass, elektrofysiologisk expertis, breda kontaktytor gentemot barnkardiologi och barnhjärtkirurgi, specialsjuksköterskor med kunskap om GUCH, tillgång till kurators- och sjukgymnastresurser, kanaler till transplantationsverksamhet, strukturerat samarbete med obstetiker och anestesiloger samt närhet till hematologisk och nefrologisk expertis. Ett brett och internationellt kontaktnät är värdefullt att kunna konsultera i bekymmersamma fall och för att få nya impulser.

Unga människor, och det gäller även GUCH-patienter, re-

ser och vistas utomlands på ett sätt som inte förekom förr. Ett internationellt kontaktnät kan underlätta att finna lämpliga vårdgivare på den nya tillfälliga vistelseadressen.

En fullskalig GUCH-mottragnig bör enligt en internationell uppfattning ha ett befolkningsunderlag på 3–10 miljoner innevånare [6]. För ett regionalt centrum skulle motsvarande siffra vara mindre än 2 miljoner. Man måste dock vara medveten om att lokala kompetenser, geografiska förhållanden samt befintliga sjukvårdsstrukturer och traditioner i olika länder på ett betydande sätt påverkar hur GUCH-vården organiseras.

Startade i Sverige under 1990-talet

GUCH i Sverige startade i Lund i början av 1990-talet. Ett stort stöd och en starkt bidragande orsak var professorn i barnkardiologi Nils Rune Lundström, som klarsynt förstod utvecklingen. Under resten av 1990-talet följde GUCH-mottagningar vid landets övriga universitetssjukhus; Karolinska sjukhuset, Östra sjukhuset i Göteborg, Linköping, Umeå, Uppsala och Örebro. Patientvolymen och kompetensprofil varierar. Göteborg, Lund och Stockholm har de största patientvolymerna och utför kateterburna behandlingar. Specialiserad kongenital hjärtkirurgi (barnhjärtkirurgi) finns endast i Lund och Göteborg.

I Sverige finns 15–20 kardiologer med större eller mindre grad av GUCH-kunskap, enligt en genomgång för några år sedan. Att definiera och kräva en formell GUCH-kompetens är eftersträvarsvårt men inte realistiskt i dagsläget.

GUCH-sjuksköterska/-or finns vid varje GUCH-mottagning och spelar en viktig roll i det dagliga arbetet genom att kanalisera patienter med problem till rätt instans, ge råd, vara ett psykologiskt stöd samt genomföra kontroller och vissa typer av behandlingar, t ex åderlåtning.

Det finns idag tecken, i form av ökande väntetider och allt längre intervall mellan nödvändiga kontroller, på att GUCH-verksamheten i Sverige är underbemannad och har otillräckliga resurser beaktat dess uppdrag. Gott samarbete mellan olika GUCH-mottagningar och en relativt hög grad av samsyn på hur vården skall organiseras har bidragit till den gynnsamma utvecklingen av svensk GUCH-vård. Kardiologin på lägre vårdnivåer kommer allt oftare i kontakt med GUCH-patienter, och det har lett till en ökad förståelse för centraliserat omhändertagande. Genom konsultmottagningar har delaktigheten, samarbetet och kunskapsnivån på lägre vårdnivåer stärkts.

Som ovan nämnts finns ett svenskt GUCH-register sedan slutet av 1990-talet. Inom ramen för Svenska hjärt-kärlregistren pågår sedan hösten 2004 ett arbete med att webb-basera inmatning och analys. Registret har en mycket viktig beskrivande roll (t ex om patientgrupper som tidigare inte har funnits), tjänar som ett kvalitetsverktyg för GUCH-vård och kan stimulera forskning.

Framtida utveckling kommer att ställa större krav

Den framtida utvecklingen inom GUCH kan delas upp i en organisatorisk del och en medicinsk-teknisk. GUCH-populationen tillväxt kommer att fortsätta. Det är patienterna med komplicerade hjärtfel som relativt sett ökar mest, och det är de som är de mest komplikationsbenägna. GUCH-patienterna blir också äldre allteftersom tiden går, och med ökande ålder ökar komplikationsfrekvensen. Vi ser således framför oss ett större antal patienter med fler komplikationer. Detta, parat med de alldeles säkert ökade behandlingsmöjligheter den medicinsk-tekniska utvecklingen ger, medför att GUCH kommer att ta betydligt större sjukvårdsresurser i anspråk än vad som är fallet idag. Resursallokering i sådan riktning är angelägen redan nu, då »startsträckan« för att få GUCH-specialister är mycket lång. Men det finns också patientkategorier som kommer att minska i storlek och kanske försvinna på lång sikt. Vid transposition har Senning/Mustard-korrektion

sedan 15 år tillbaka fått ge vika för s k anatomisk korrektion. Senning/Mustard-patienterna kommer därför att så småningom bli färre och färre. Eisenmengers syndrom – hypertensiv lungkärslsjukdom till följd av ett shuntvitium – är också en patienttyp som kommer att minska i antal eftersom i stort sett varje kammarseptumdefekt och öppetstående ductus arteriosus av betydelse numera sluts i barndomen och eftersom pallierande kirurgiskt anlagda aortopulmonella shuntar numera är bättre dimensionerade än förr. Kvar finns förmaksseptumdefekt komplicerad med hypertensiv lungkärslsjukdom. Kanske kan nya, specifika vasodilatorer med antiproliferativa egenskaper då komma att bli en hjälp.

Sverige har goda förutsättningar, inte minst organisatoriska, för att upprätthålla och vidareutveckla en god GUCH-vård. Med hjälp av GUCH-registret kan en stor mängd värdefull information fås fram, och GUCH-verksamheten i Sverige kan bidra till ämnets utveckling också på en internationell scen. En annan viktig aspekt är att involvera »hemortssjukhus« i GUCH-vården och att basutbilda allmänkardiologer i ämnet. Möjligheten av en nationell »GUCH-jour« har dryftats men inte befunnits realistisk i dagsläget. Beroende på akutsjukhus och lägre vårdnivåers behov samt på möjligheterna till finansiering kan kanske en sådan funktion komma att etableras i framtiden.

Patienterna är unga och väl bevandrade i IT-samhället. De kommunicerar och överför t ex fotografier av avvikelser (ödem, cyanos, ärr etc) via e-post och önskar sin läkares synpunkter. De hämtar information på nätet och från digitala medier. Det ger möjligheter som måste tillvaratas.

Elektrofysiologisk kateterablation vid arytmier har i begränsad omfattning prövats vid olika medfödda hjärtfel. Resultaten har varit klart sämre än vid t ex WPW-syndrom (Wolff–Parkinson–White), vilket avspeglar komplexiteten hos arytmier och anatomin hos GUCH-patienten. Med hjälp av nya teknologier och genom hård centralisering av sådan arytmibehandling kan förhoppningsvis bättre resultat nås. Implanterbara defibrillatorer och sofistikerade takykardiabrytande pacemaker kommer också att få ökad användning.

Kateterburna tekniker kommer att användas alltmer vid enkla hjärtfel. Reoperationer på patienter med komplicerad hjärtmissbildning kommer att öka. Det finns flera GUCH-patienter som före 30 år fyllda har både fem och sex hjärtoperationer bakom sig. Man kan fråga sig hur många ytterligare operationer de kommer att behöva i sitt fortsatta liv. Att fortsatt sakkunnigt omhändertagande är nödvändigt är emellertid helt säkert.

*

Potentiella bindningar eller jävsförhållanden: Inga uppgivna.

Referenser

1. Warnes CA, Liberthson R, Danielson GK, Dore A, Harris L, Hoffman JI, et al. Task force 1: the changing profile of congenital heart disease in adult life. *J Am Coll Cardiol* 2001;37:1170-5.
2. Deanfield J, Thaulow E, Warnes C, Webb G, Kolbel F, Hoffman A, et al. Management of grown-up congenital heart disease. The task force on the management of grown-up congenital heart disease of the European Society of Cardiology. *Eur Heart J* 2003;24:1035-84. (http://www.escardio.org/knowledge/guidelines/Management_of_Grown-Up_Congenital_Heart_Disease.htm)
3. Puley G, Siu S, Connelly M, Harrison D, Webb G, Williams WG, et al. Arrhythmia and survival in patients >18 years of age after the Mustard procedure for complete transposition of the great arteries. *Am J Cardiol* 1999;83:1080-4.
4. Gardiner HM, Dhillon R, Bull C, de Laval MR, Deanfield JE. Prospective study of the incidence and determinants of arrhythmia after total cavopulmonary connection. *Circulation* 1996;94(suppl II):17-21.
5. Thilén U. Infective endocarditis in adults with congenital heart disease. *Curr Infect Dis Rep* 2003;5:300-6.
6. Therrien J, Dore A, Gersony W, Iserin L, Liberthson R, Meijboom F, et al. CCS Consensus Conference 2001 update: recommendations for the management of adults with congenital heart disease. Part I. *Can J Cardiol* 2001;17:940-59. (http://www.cachnet.org/managing_recomp1.html)



=artikeln är referentgranskad