

# Förbättrad prenatal diagnostik av medfödda hjärtfel

## Uppföljningsstudie av fosterekokardiografiska undersökningar



**GUNNAR BERGMAN**, bitr överläkare, Barnkardiologen Stockholm–Uppsala, Astrid Lindgrens barnsjukhus/Karolinska Universitetssjukhuset och Akademiska sjukhuset [gunnar.bergman@karolinska.se](mailto:gunnar.bergman@karolinska.se)  
**ERIK BORGSTRÖM**, ST-läkare, Sachska Barnsjukhuset/Söder sjukhuset, Stockholm  
**BO LUNDELL**, docent, överläkare, verksamhetschef, Barnkardiolo-

logen Stockholm–Uppsala, Astrid Lindgrens barnsjukhus/Karolinska Universitetssjukhuset och Akademiska sjukhuset  
**SVEN-ERIK SONESSON**, docent, överläkare, Barnkardiologen Stockholm–Uppsala, Astrid Lindgrens barnsjukhus/Karolinska Universitetssjukhuset och Akademiska sjukhuset

Fosterekokardiografisk diagnostik av medfödda hjärtfel (vitium organicum cordis, VOC) har funnits tillgänglig internationellt sedan slutet av 1970-talet [1, 2]. Vid den barnkardiologiska enheten i Stockholm har det sedan tidigt 1980-tal erbjudits diagnostik av fosterhjärtats struktur, funktion och rytm, såväl som bedömningar av foster med extrakardiella missbildningar och graviditetskomplikationer, med risk för hemodynamiska problem [3]. Indikationerna för strukturell undersökning har varit riskgraviditeter, enligt samma mönster som nyligen redovisats av Åmark och medarbetare [4].

Under senare år har vi dock kunnat konstatera att ett ökande antal gravida utan riskfaktorer för att få ett barn med hjärtmissbildning remitterats, då man vid en obstetrisk ultraljudsundersökning misstänkt att fostret har ett hjärtfel.

### Prenatal screening för medfött hjärtfel

Till skillnad från situationen i många länder i Europa har det i Sverige funnits en restriktivitet runt fosterdiagnostik. Efter att Statens beredning för medicinsk utvärdering (SBU) 1998 uttalat sitt stöd för fosterdiagnostik [5] har dock de flesta ultraljudsenheterna i Stockholms läns landsting gradvis inkluderat en standardiserad projektion visande hjärtats förmak och kammare, s k fyrkammarsbild, i den allmänna fosterdiagnostiska screening som utförs i andra trimestern (vecka 18-ultraljudet). Samtidigt har den svenska nackupplärnings(NUPP)-studien under tiden 1999–2002 inkluderat en stor del av de gravida kvinnorna i Stockholmsregionen [6].

I två delstudier inom ramen för NUPP-studien konstaterades sammanfattningsvis att rutinen med vecka 12–14-ultraljud med nackupplärning var en okänslig screeningmetod för VOC. Rutinen med ultraljud kring vecka 18 föreföll vara överlägsen, men detektionsgraden för VOC med båda metoderna var låg [7, 8]. Eftersom de flesta obstetriska ultraljudsmottagningarna i Stockholm införde generell screening för hjärtfel i vecka 18-ultraljudet parallellt med att NUPP-studien genomfördes speglar dessa resultat [7, 8] en tidig fas av lärande.

Då nu också våra egna kliniska erfarenheter från den fosterekardiologiska verksamheten på Astrid Lindgrens barnsjukhus talar för att dessa förhållanden ändrats har vi sett det som angeläget att närmare kartlägga hur den prenatala VOC-diagnos-

tiken utvecklats i Stockholm, inte bara de senaste åren utan också i ett längre tidsperspektiv. Presentationen fokuserar helt på indikation, diagnos och utfall vid hjärtfel, medan foster med arytmi och funktionella hemodynamiska störningar utelämnats.

### METOD

Den barnkardiologiska enheten vid Astrid Lindgrens barnsjukhus är den enda högspecialiserade foster- och barnkardiologiska verksamheten inom Stockholmsregionen. Förutom patienter remitterade från obstetriska ultraljudsmottagningar och mödravårdscentraler i det egna landstingsområdet finns även ett begränsat inflöde av utomlänspatienter för i första hand fosterekardiologisk diagnostik.

Sedan 1989 har alla fosterekokardiografiska undersökningar fortlöpande registrerats i en databas med information om graviditetslängd, indikation för undersökning, fostrets diagnos och i möjligaste mån också kompletterats med graviditetens förlopp och utfall. De graviditeter som avbrutits efter att ett hjärtfel diagnostiserats har som regel följts upp med PAD-undersökning. Under perioden 1989–2004 registrerades 2 520 undersökningar, som nu följts upp och analyserats. Alla foster med hjärtfel följdes upp med genomgång av journaler och, om obduktion utförts, även obduktionsutlåtanden.

Vid analys av prevalens och prenatal detektionsgrad av komplext VOC inkluderades endast gravida och barn från Stockholms län under tidsperioden 1996–2004. Ur vår egen barnkardiologiska databas erhöles uppgifter om födda barn med komplext VOC. I denna databas, som togs i bruk 1993, har vi haft som intention att registrera alla levande födda barn med komplext hjärtfel. Slutligen inhämtades födelsetalen under studieperioden från Statistiska centralbyrån (SCB).

Komplext VOC definierades som ett hjärtfel som krävde operation eller kateterintervention före 1 års ålder eller bedömdes som inoperabelt. Kammarseptumdefekt (VSD) inklu-

### SAMMANFATTAT

**Andelen prenatalt** upptäckta komplexa hjärtfel har i Stockholmsregionen ökat från mindre än 10 procent före 1998 till 40 procent under 2004.

**Detektionsgraden** var ännu högre för de mest komplexa tillstånden som enkammars hjärtan, medan utflödesanomalier som transposition av de stora artärerna och coarctatio aortae hade lägre detektionsgrad.

**Denna utveckling** bedömer vi

vara ett resultat av det gradvisa införandet av hjärtundersökning med fyrkammarsbild i vecka 18-ultraljudet i Stockholmsregionen.

**Genom att lägga till** bilder av utflöden från vänster och höger kammare till denna obstetriska ultraljuds-screening förväntas en större andel utflödesanomalier upptäckas prenatalt, vilket kan ge möjlighet till ett förbättrat neonatalt omhändertagande av barn med ductusberoende hjärtfel.

derades i denna grupp om den var symtomgivande trots farmakologisk behandling eller var förenad med pulmonell hypertension. Pulmonalstenos inkluderades om den var ductusberoende och/eller krävde omedelbar åtgärd. Öppetstående ductus arteriosus (PDA) och förmaksseptumdefekt (ASD) inkluderades inte i vår definition av komplext VOC. För statistisk bearbetning användes Mann-Whitney U-test och  $\chi^2$ -analys. Bayes' beräkningar för sensitivitet, specificitet samt positivt och negativt prediktivt värde utfördes med hjälp av »the University of British Columbia calculator«, <www.Healthcare.ubc.ca>.

## RESULTAT

Under perioden 1989–2004 ökade det årliga antalet fosterekokardiografiska undersökningar 4–5 gånger, samtidigt som antalet prenatala VOC-diagnoser ökade drygt 8 gånger. Totalt genomfördes 2 520 undersökningar på 1 739 foster, inklusive de som utfördes på annan indikation än att primärt bedöma hjärtats struktur, varav 154 foster fick en VOC-diagnos. Hos gravida från Stockholm läns landsting bedömdes 112 foster ha ett komplext hjärtfel. Av dessa diagnostiserades 93 inom den tidsperiod (1996–2004) som användes för analys av prevalens och detektionsgrad av VOC i Stockholm (Tabell I).

Indikationen för och utfallet vid den första fosterekokardiografiska undersökningen av samtliga 1 739 graviditeter redovisas i Tabell II. Då mer än 50 procent av alla prenatala VOC-diagnoser ställts under den senaste treårsperioden valde vi att jämföra denna med en period som inkluderar samtliga övriga undersökningar genomförda under 1989–2001. Den vanligaste indikationen för undersökning under båda dessa perioder var tidigare förekomst av hjärtfel hos syskon eller föräldrar. Lugnande besked kunde lämnas till 98 procent av dessa.

Avvikande eller ofullständig fyrkammarsbild var den indikation där vi under båda perioderna fann högst andel hjärtfel. Vidare noterades att denna indikation blivit vanligare samtidigt som andelen prenatalt diagnostiserade VOC i denna grupp ökat mellan de två tidsperioderna, från tidigare 41 procent till 66 procent ( $P < 0,001$ ). Drygt 80 procent (75/91) av alla foster som fått VOC-diagnos under 2002–2004 hade remitterats till oss för att ett hjärtfel misstänkts vid en obstetrisk ultraljudsundersökning.

Ökad nackupplarning låg till grund för prenatal VOC-diagnos hos tre foster, varav ett med komplext hjärtfel. I Stockholm identifierades ytterligare ett foster med ökad nackupplarning och komplext VOC, som dock aldrig remitterades för fosterekokardiografisk undersökning. Andelen hjärtfel hos de foster som remitterats på grund av ökad nackupplarning var högre under den senare tidsperioden, vilket sannolikt beror på

**TABELL I. Antal undersökningar och prenatalt diagnostiserade hjärtfel (VOC) per tidsperiod.**

Period	Under-sökningar	Foster	VOC, totalt	VOC, komplexa <sup>1</sup>
1989–1992	212	181	11	7
1993–1995	377	292	14	12
1996–1998	430	321	12	10
1999–2001	530	323	26	24
2002–2004	971	622	91	59
Totalt	2 520	1 739	154	112

<sup>1</sup> Inkluderar endast gravida kvinnor från Stockholms län.

att indikationen för fosterekokardiografisk undersökning skärptes under tiden för NUPP-studiens genomförande. Med nuvarande indikation (nackupplarning  $> 3,5$  mm) var andelen foster med VOC 18 procent, vilket är väl i nivå med den som noterades hos foster med extrakardiella missbildningar eller hydrops.

Vi fann också att VOC-diagnos började ställas allt tidigare under graviditeten. Under perioden 2002–2004 ökade andelen foster med hjärtfel som diagnostiserades upp till fulla 22 graviditetsveckor från 38 till 69 procent ( $P < 0,001$ ) (Tabell III). I Tabell IV redovisas alla 154 prenatalt diagnostiserade hjärtmissbildningar. Knappt hälften var av mycket komplex natur där hjärtat hade en klart avvikande position (i torax och/eller i relation till magsäcken), abnorm storlek och/eller uttalad disproportion mellan höger och vänster kammare.

Ungefär 20 procent utgjordes av defekter i kammarseptum med/utan samtidig missbildning i atrioventrikulärklaffar och förmaksseptum. Dessa missbildningar är ofta lokaliserade till den del av kammarskiljeväggen som ses i en fyrkammarsbild men kräver större färdighet för att identifieras. Defekter i den membranösa delen av kammarens skiljevägg ses dock huvudsakligen i utflödesbilder från vänster kammare och tillhör de hjärtmissbildningar som ofta ses vid kromosomavvikelse och extrakardiell missbildning, vilket bidrog till att de diagnostiserades fetalt. Antalet hjärtfel lokaliserade till höger och vänster kammare utflöden och/eller de båda artärerna (Fallots anomal, transposition av de stora artärerna och coarctatio aortae) som diagnostiserades prenatalt var litet. Dessa hjärtfel var i de flesta fall associerade med normal fyrkammarsbild.

Förloppet efter diagnos åskådliggörs i Figur 1. Avbrytande, intrauterin fosterdöd (IUFD) och spädbarnsdöd ( $< 1$  års ålder)

**TABELL II. Indikationer för och utfall vid den första fosterekokardiografiska undersökningen av samtliga 1 739 graviditeter.**

Flera indikationer kan förekomma för ett enskilt foster.

Indikation	1989–2001			2002–2004		
	Foster, antal	VOC, antal	VOC, procent	Foster, antal	VOC, antal	VOC, procent
Avvikande fyrkammarsbild	110	45	41	114	75	66
Hereditet	477	10	2	229	4	2
Arytmi	293	10	3	104	2	2
Extrakardiell missbildning, kromosomavvikelse	48	9	19	80	17	21
Fetal hydrops	25	2	8	11	1	9
Nackupplarning	35	0	0	17	3	18
Maternella indikationer <sup>1</sup>	92	7	8	65	1	2
Övriga	36	0	0	6	0	0

<sup>1</sup> Maternella indikationer inkluderar diabetes, eklampsi, oligo-/polyhydramnios, kontroll av farmakoterapi, teratogen exposition, maternella SSA-/SSB-antikroppar.

**TABELL III.** Gestationsålder då hjärtfelet diagnostiserades, antal.

Tidsperiod	Totalt	≤22veckor + o dagar	>22 veckor
1989–2001	65	25	40
2002–2004	89	62	28

**TABELL IV.** Antalet prenatalt diagnostiserade hjärtfel (VOC) fördelade på diagnos och deras presentation vid fetal ultraljudsundersökning.

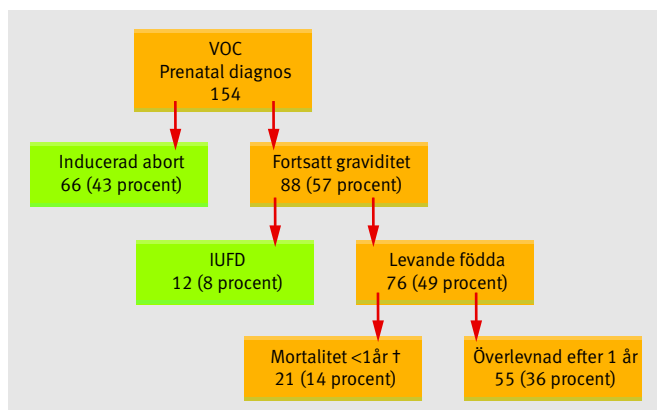
Diagnos	Antal
<i>Disproportion på kammarplanet</i>	
Hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom, HLHS <sup>1</sup>	25
Trikuspidalisatresi, med eller utan transposition	6
Enkammarhjärtan, övriga	24
Ebsteins anomali	9
Complexa VOC, två kammare	9
Pulmonalisatresi med intakt kammarseptum, PA IVS	1
<i>Avvikelse i kammarinflöden och skiljeväg</i>	
Atrioventrikulär septumdefekt, AVSD	10
Kammarseptumdefekt, VSD	23
Förmaksseptumdefekt, ASD	1
<i>Avvikelse i kammarutflöden och stora artärer</i>	
Fallots anomali	13
Transposition av de stora artärerna, TGA	4
Coarctatio aortae, CoA	3
Pulmonalisstenos, PS	1
Övriga	25
VOC, totalt	154

<sup>1</sup> Inkluderar fem foster med atresi/kritisk stenosis av aortaklaffen där vänster kammare var extremt dilaterad och utan volymvariationer. Ett tillstånd som under fortsatt graviditet resulterar i en hypoplastisk vänster kammare.

**TABELL V.** Antalet graviditeter där abort inducerades fördelade på typ av hjärtfel och samtidig förekomst av kromosomavvikelse eller extrakardiell missbildning.

Diagnos	Antal
<i>Isolerad missbildning av hjärtat</i>	
Hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom, HLHS	17
Enkammarhjärtan, övriga	18
Ebsteins anomali	4
Komplex VOC med två kammare <sup>1</sup>	2
Totalt	41
<i>Samtidig förekomst av kromosomavvikelse eller extrakardiell missbildning</i>	
Trisomi 21	5
Trisomi 18	5
Trisomi 13	3
Övriga kromosomavvikelse	2
Extrakardiell missbildning	10
Totalt	25
Totalt antal avbrytanden av graviditeten	66

<sup>1</sup> Absent pulmonary valve syndrome med avsaknad av ductus, dilaterad kardiomyopati med tunn högerkammarsvägg, kraftigt nedsatt kammarfunktion och läckage i samtliga klaffar.



**Figur 1.** Förlopp efter prenatal diagnos av hjärtfel. IUFD = intrauterin fosterdöd.

sågs i 43 procent, 8 procent respektive 14 procent. Av de graviditeter som fick en prenatal VOC-diagnos upp till och med 22 fulla graviditetsveckor (22 veckor + 0 dagar) valde 66/87 (76 procent) att avbryta graviditeten (Tabell V). Hos knappt 40 procent (25/66) av de foster som aborterades förelåg förutom hjärtfelet även en kromosomavvikelse eller en allvarlig extrakardiell missbildning (diafragmabräck, skelett-, njur- och ansiktsmissbildning). Hos övriga drygt 60 procent (41/66) förelåg genomgående ett mycket komplext hjärtfel, där den övervägande delen utgjordes av variationer på enkammarhjärtan med eller utan heterotaxi. Dessutom förelåg inte sällan ytterligare komplicerande faktorer, som nedsatt kammarfunktion, betydande klaffläckage, hydrops eller risk för hypoplasia av lungkärblåden (hypoplastiskt vänsterhjärta med restriktivt foramen ovale). Inte i något enskilt fall har vi funnit att en inducerad abort utfördes som en följd av en falskt positiv fetal VOC-diagnos.

Analys av prevalens och prenatal detektionsgrad av komplexa hjärtfel begränsades till gravida från Stockholms län och tidsperioden 1996–2004 (Tabell VI). Under denna period föddes 203 028 barn samtidigt som vi identifierade en komplex hjärtmissbildning hos 490 av dessa före eller efter födelsen, vilket – enligt vår definition av komplext VOC – ger en prevalens som årligen varierade mellan 2,1 och 2,8 (medel 2,4) per 1 000 graviditeter i populationen. Antalet prenatala diagnoser ( $P < 0,05$ ) och den prenatala detektionsgraden för komplext VOC ( $P < 0,001$ ) ökade under tidsperioden. Under 1996–2001 upptäcktes ca 10 procent av de komplexa hjärtmissbildningarna prenatalt, medan drygt 30 procent upptäcktes under de följande tre åren.

Detektionsgraden var också högre efter än under tiden för NUPP-studiens genomförande (1999–2002), 34 procent jämfört med 19 procent ( $P < 0,005$ ). Utan hänsyn tagen till typ av hjärtfel eller hur det upptäcktes, via obstetrisk ultraljudsscreening eller förekomst av en riskfaktor, beräknades den obstetriska verksamhetens samlade förmåga att detektera komplext VOC under perioden 2002–2004 ha en sensitivitet på 32 procent (25–39 procent, 95 procentens konfidensintervall), en specificitet på 99,3 (99,3–99,4) procent, ett positivt prediktivt värde på 11 (8–13) procent och ett negativt prediktivt värde på 99,8 (99,8–99,9) procent.

För de mest komplexa hjärtfelen, varianter på enkammarhjärtan, ökade detektionsgraden mest. Under perioden 2002–2004 identifierades 75 procent (27/36) av alla graviditeter med varianter på enkammarhjärtan och 81 procent (13/16) av alla graviditeter med hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom

**TABELL VI. Prenatal detektion av komplext hjärtfel i Stockholms län 1996–2004.**

År	Prenatal diagnos, antal	Inducerad abort, antal	Intrauterin fosterdöd, antal	Levande födda, antal	Prenatal detektionsgrad, procent
1996	4	2	1	53	7,1
1997	3	0	1	55	5,4
1998	3	2	0	42	6,8
1999	6	3	0	50	11,3
2000	11	5	0	43	22,9
2001	7	2	1	46	14,3
2002	15	11	1	43	27,3
2003	19	14	1	53	27,9
2004	25	16	2	43	41,0
Totalt	93	55	7	428	19,0

(HLHS). Utflödesanomalier, som transposition av de stora kärlen (TGA), Fallots anomali (ToF) och coarctatio aortae (CoA), identifierades mer sällan. Under perioden 1996–2001 var frekvensen för prenatal upptäckt av TGA 3 procent, av ToF 9 procent och av CoA 0 procent. Under den senare studerade perioden 2002–2004 var motsvarande siffror: TGA 10 procent, ToF 25 procent och CoA 10 procent.

## DISKUSSION

Denna studie beskriver hur den prenatala VOC-diagnostiken inom Stockholmsregionen förändrats under en tidsperiod på drygt 15 år. Samtidigt som det årliga antalet riktade fosterekokardiografiska undersökningar ökat drygt fyra gånger har antalet undersökta graviditeter där fostret hade en hjärtmissbildning ökat ungefär dubbelt så mycket. Mer än 50 procent av alla fetala VOC-diagnoser ställdes under den senaste treårsperioden och i drygt 80 procent av fallen efter att fosterhjärtat bedömts som avvikande vid en obstetrisk ultraljudsundersökning. I endast 20 procent av fallen fanns en riskgruppsindikation. Den prenatala VOC-diagnosen har också ställts allt tidigare under graviditeten.

I praktiken infördes flertalet obstetriska ultraljudsmottagningar i Stockholmsregionen en fyrkammarbild av fostrets hjärta i vecka 18-ultraljudet efter 1999. Detta har haft avgörande betydelse för utvecklingen under den senaste treårsperioden, då vi kunde notera en detektionsgrad för komplexa hjärtmissbildningar på drygt 30 procent, under 2004 till och med överstigande 40 procent.

### Varierande detektionsgrad – felkällor

Resultaten av screening för VOC med fyrkammarbild i en oselecterad eller lågriskpopulation har i en lång rad studier visat en kraftigt varierande detektionsgrad (5–60 procent) för komplext hjärtfel [9–16]. I arbeten av Westin och medarbetare [7, 8] görs en noggrann genomgång av orsaker till variationen, som kan förklaras av organisationens skicklighet, studiens design och population, hur komplext VOC definierats samt hur komplett uppföljningen av de nyfödda varit.

Vår detektionsgrad kan bli något högre jämfört med en del andra arbeten, då vi avstått från att inkludera barn med ballongdilaterad, icke-ductusberoende pulmonalstenos och restriktivt kammarseptumdefekt åtgärdade under första året, vilka med en annan behandlingskultur hade lämnats till senare behandling. Dessa exklusioner motiveras även av att missbildningarna ur ett kliniskt perspektiv inte kan betraktas som komplexa, då det finns en utmärkt behandling med mycket

goda resultat. Vår definition av komplext VOC bidrar också till den något låga prevalensen av komplexa hjärtfel (2,4/1 000), jämfört med en del andra arbeten där en nivå på 3,3–4,3/1 000 graviditeter redovisas [8, 17–19].

Foster som aborterats tidigt på grund av kromosomavvikelse eller extrakardiell missbildning utan att ha varit hos oss för kardiologisk diagnostik kan också bidra till vår lägre prevalens. Ett under åren allt bättre samarbete med fosterpatologin i Stockholm gör oss dock säkra på att denna felkälla är liten och att den har minskat med tiden. Ofullständig registrering av nyfödda med komplext VOC bedömer vi också vara en liten felkälla då alla dessa barn diagnostiseras och kontrolleras på vår egen barnkardiologiska enhet. Med dessa mindre reservationer bedömer vi att våra data väl beskriver utvecklingen av den prenatala hjärtdiagnostiken i Stockholmsregionen över tiden. Resultaten från senare år ger också ett historiskt perspektiv på den detektionsgrad på 15 procent (9/60) som redovisades i det svenska NUPP-projektet [8], då fyrkammarbilden nyligen börjat införas i vecka 18-ultraljudet.

I en nyligen publicerad svensk studie redovisas en detektionsgrad på 21 procent (30/145) av komplexa hjärtfel under 1999–2003 i den Södra sjukvårdsregionen [20]. Jämfört med vår studie har man i denna använt en betydligt snävare definition av komplext hjärtfel och exkluderat alla trisomier med undantag av Downs syndrom, vilket sannolikt är bidragande orsaker till den förhållandevis låga prevalensen (1,8/1 000) som redovisas för »major congenital heart defects«. Utan hänsyn tagen till hur dessa skillnader, mellan denna studie [20] och vår egen, kan påverka detektionsgraden kan vi konstatera att den är identisk med den från Stockholm, 21 procent (58/273), under samma tidsperiod.

### De mest komplexa hjärtfelen upptäcks

Vi har i denna uppföljning kunnat bekräfta att det framför allt var de mest komplexa hjärtfelen som upptäcktes prenatalt, inte sällan i kombination med extrakardiell missbildning eller kromosomrubning, medan ductusberoende utflödesanomalier hittades i betydligt mindre omfattning. Detta avspeglas också i förloppet, med en generellt hög mortalitet även i gruppen som fortsatte sin graviditet, vilket är i linje med tidigare arbeten [16, 21]. I drygt 40 procent av graviditeterna, motsvarande tre fjärdelar av de där VOC-diagnosen ställdes upp till och med 22 fulla graviditetsveckor, valde den gravida kvinnan att avbryta graviditeten. Hos knappt 40 procent av de foster som aborterades förelåg samtidigt en kromosomavvikelse eller allvarlig extrakardiell missbildning. Hos övriga 60 procent förelåg ett mycket komplext hjärtfel, som hos de allra flesta var av enkammar- eller tvåkammar- typ.

Dessa data överensstämmer förhållandevis väl med en sammanställning från 17 centra i Storbritannien 1993–1995 omfattande 1 124 graviditeter med prenatalt diagnostiserade hjärtfel [16]. Av samtliga dessa kvinnor valde 50 procent att avbryta graviditeten. Då diagnosen ställdes före 23 graviditetsveckor var andelen 61 procent, och hos de kvinnor där den ställdes före 19 veckor var den 70 procent. Oavsett graviditetslängd avbröts 70 procent (260/373) av de graviditeter där det hos fostret påvisats ett hypoplastiskt vänsterhjärta eller annan enkammar- eller tvåkammar- missbildning.

### Utveckling mot fler fullbordade graviditeter

I senare arbeten från högspecialiserade enheter i länder där screening har pågått under en längre tid är andelen mindre svåra, ofta korrigierbara hjärtfel betydligt större. Detta leder till en lägre andel inducerad abort. Våra data har insamlats under en lång tidsperiod, från en stor region med många obstetriska

ultraljudsmottagningar, där hjärtundersökning gradvis införts och på flera mottagningar fortfarande är under tidigt införande i den allmänna fosterdiagnostiska screeningen, vilket resulterat i en stor andel mycket komplexa hjärtfel och inducerade aborter. Under senare år har även vi börjat se en ökad detektion av mindre komplicerade hjärtfel före 22 fullbordade graviditetsveckor och en andel graviditetsavbrytande, som nu sjunkit till drygt 60 procent. Nikkilä och medarbetare [20] rapporterar en förhållandevis låg frekvens graviditetsavbrytande på 30 procent (7/23) i den Södra sjukvårdsregionen men beskriver också i samma artikel hur den stigit till närmare 50 procent efter studiens avslutande.

## Vikten av saklig information

Informationen, utifrån ett fostermedicinskt perspektiv, är en viktig del av det underlag som den gravida kvinnan och de blivande föräldrarna behöver för att fatta beslut under graviditeten. Vid den barnkardiologiska enheten i Stockholm genomförs den fosterkardiologiska undersökningen av en barnkardiolog med fosterkardiologisk kompetens. Före undersökningen informeras om dess syfte, möjligheter och begränsningar. Efter undersökningen informeras sakligt om diagnos, diagnosens säkerhet, begränsningar och risken för förändring under fortsatt graviditet, behandling samt prognos. Det är även viktigt att belysa den ökade associationen med kromosomavvikelse och syndrom, vilket leder till utvidgad anomaliscreening och ställningstagande till kromosombestämmning.

Möjligheten till inducerad abort diskuteras när detta är förenligt med gällande lagstiftning, men något beslut om avbrytande tas inte förrän patienten följs upp hos patientansvarig obstetriker. Kontakt med kurator etableras rutinmässigt i denna process. I dessa fall strävar vi även efter en second opinion från den barnkardiologiska gruppen. En uppföljande kontakt för kompletterande information erbjuds regelmässigt.

## Utfloresanomali och detektionsgrad

Den låga detektionsgraden för utfloresanomali i vårt material är inte förvånande, då utfloresbilder inte inkluderats i rådande screening. Genom kontinuerlig och systematisk utbild-

ning och tillägg av utfloresbilder från båda kammare kan man uppnå en detektionsgrad av komplexa hjärtfel som närmar sig 75 procent [17-19]. Det är också visat att prenatal diagnos av ductusberoende utfloresanomali, som transposition av de stora kärlen och coarctatio aortae, minskar den neonatala morbiditeten och förbättrar det kirurgiska resultatet [22, 23].

## Foster med ökad nackuppkläring – riskgrupp

Vi vill utifrån detta arbete understryka resultaten från den svenska NUPP-studien [8]. Ökad nackuppkläring (>3,5 mm) i tidig graviditet (vecka 11-14) leder som screeningrutin till att få hjärtfel diagnostiseras prenatalt. Ökad nackuppkläring diskriminerar inte heller för de ductusberoende utfloresanomali och mest komplexa hjärtfel som vi önskar rikta ansträngningarna mot. Däremot ska foster med ökad nackuppkläring behandlas som en riskgrupp och remitteras för fosterkardiologisk bedömning.

## KONKLUSION

Sammanfattningsvis har vi visat en kraftigt ökad detektionsgrad av komplexa hjärtfel i Stockholmsregionen, med endast en måttlig ökning av det totala behovet av fosterkardiologiska undersökningar, vilket vi anser vara en konsekvens av det gradvisa införandet av fyrkammarsbilderna vid vecka 18-ultraljudet. De hjärtfel som upptäcktes var oftast mycket komplexa, och en stor del av kvinnorna valde att avbryta graviditeten.

Erfarenheter från andra länder har visat att man genom att lägga till bilder av utfloret från vänster och höger kammare i den allmänna fosterdiagnostiska screeningen inte bara kan öka detektionsgraden utan framför allt också upptäcka mindre komplexa, ductusberoende hjärtfel. Prenatal kännedom om ductusberoende hjärtfel och ett planerat neonatalt omhändertagande kan förväntas förhindra allvarlig cirkulatorisk påverkan efter födelsen och leda till ett bättre kirurgiskt resultat. En sådan screening anses vara möjlig att uppnå inom ramen för ett vecka 18-ultraljud, där totalt 20 minuter är avsatt för hela undersökningen och där hjärtdelen tar 2-3 minuter [19].

■ *Potentiella bindningar eller jävsförhållanden: Inga uppgivna.*

## REFERENSER

- Allan LD, Tynan MJ, Campbell S, Wilkinson JL, Anderson RH. Echocardiographic and anatomical correlates in the fetus. *Br Heart J*. 1980;44(4):444-51.
- Lange LW, Sahn DJ, Allen HD, Goldberg SJ, Anderson C, Giles H. Qualitative real-time cross-sectional echocardiographic imaging of the human fetus during the second half of pregnancy. *Circulation*. 1980;62(4):799-806.
- Sonesson SE, Winberg P. Fetal kardiologi. Ny specialitet med stora diagnostiska och terapeutiska möjligheter. *Läkartidningen*. 1997;94(37):3145-50.
- Åmark K, Mattsson LA, Sunnegårdh J, Mellander M. Begränsat värde av riktad prenatal screening för hjärtmissbildningar. Dags för generell screening? *Läkartidningen*. 2004;101(48):3882, 3884-6, 3888-9.
- SBU. Statens beredning för medicinsk utvärdering. Rapport 139. Rutinmässig ultraljudsundersökning under graviditet. Stockholm; 1998.
- Saltvedt S, Almstrom H, Kublickas M, Valentin L, Bottinga R, Bui TH, et al. Screening for Down syndrome based on maternal age or fetal nuchal translucency: a randomized controlled trial in 39,572 pregnancies. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2005;25(6):537-45.
- Westin M, Saltvedt S, Bergman G, Almstrom H, Grunewald C, Valentin L. Is measurement of nuchal translucency thickness a useful screening tool for heart defects? A study of 16,383 fetuses. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2006;27(6):632-9.
- Westin M, Saltvedt S, Bergman G, Kublickas M, Almstrom H, Grunewald C, et al. Routine ultrasound examination at 12 or 18 gestational weeks for prenatal detection of major congenital heart malformations? A randomised controlled trial comprising 36,299 fetuses. *BJOG*. 2006;113(6):675-82.
- Sharland GK, Allan LD. Screening for congenital heart disease prenatally. Results of a 2 1/2-year study in the South East Thames Region. *Br J Obstet Gynaecol*. 1992;99(3):220-5.
- Tegnander E, Eik-Nes SH, Johansen OJ, Linker DT. Prenatal detection of heart defects at the routine fetal examination at 18 weeks in a non-selected population. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 1995;5(6):372-80.
- Buskens E, Grobbee DE, Frohn-Mulder IM, Stewart PA, Juttman RE, Wladimiroff JW, et al. Efficacy of routine fetal ultrasound screening for congenital heart disease in normal pregnancy. *Circulation*. 1996;94(1):67-72.
- Grandjean H, Larroque D, Levi S. The performance of routine ultrasonographic screening of pregnancies in the Eurofetus Study. *Am J Obstet Gynecol*. 1999;181(2):446-54.
- Bull C. Current and potential impact of fetal diagnosis on prevalence and spectrum of serious congenital heart disease at term in the UK. *British Paediatric Cardiac Association. Lancet*. 1999;354(9186):1242-7.
- Rustico MA, Benettoni A, D'Ottavio G, Maieron A, Fischer-Tamaro I, Conoscenti G, et al. Fetal heart screening in low-risk pregnancies. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 1995;6(5):313-9.
- Hunter S, Heads A, Wyllie J, Robson S. Prenatal diagnosis of congenital heart disease in the northern region of England: benefits of a training programme for obstetric ultrasonographers. *Heart*. 2000;84(3):294-8.
- Carvalho JS, Mavrides E, Shinebourne EA, Campbell S, Thilaganathan B. Improving the effectiveness of routine prenatal screening for major congenital heart defects. *Heart*. 2002;88(4):387-91.
- Nikkilä A, Björkhem G, Källén B. Prenatal diagnosis of congenital heart defects – a population based study. *Acta Paediatr*. 2007;96(1):49-52.
- Allan LD, Crawford DC, Anderson RH, Tynan M. Spectrum of congenital heart disease detected echocardiographically in prenatal life. *Br Heart J*. 1985;54(5):523-6.
- 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(7):916-8.
- 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(1):67-9.