

Från gen, till foster, till barn med syndrom

Fosterkardiologins betydelse för barn med medfödda hjärtfel; Nu och i framtiden

Gunnar Bergman

Barnhjärtcentrum Stockholm-Uppsala



**AKADEMISKA
SJUKHUSET**



**Karolinska
Institutet**

KAROLINSKA
Universitetssjukhuset

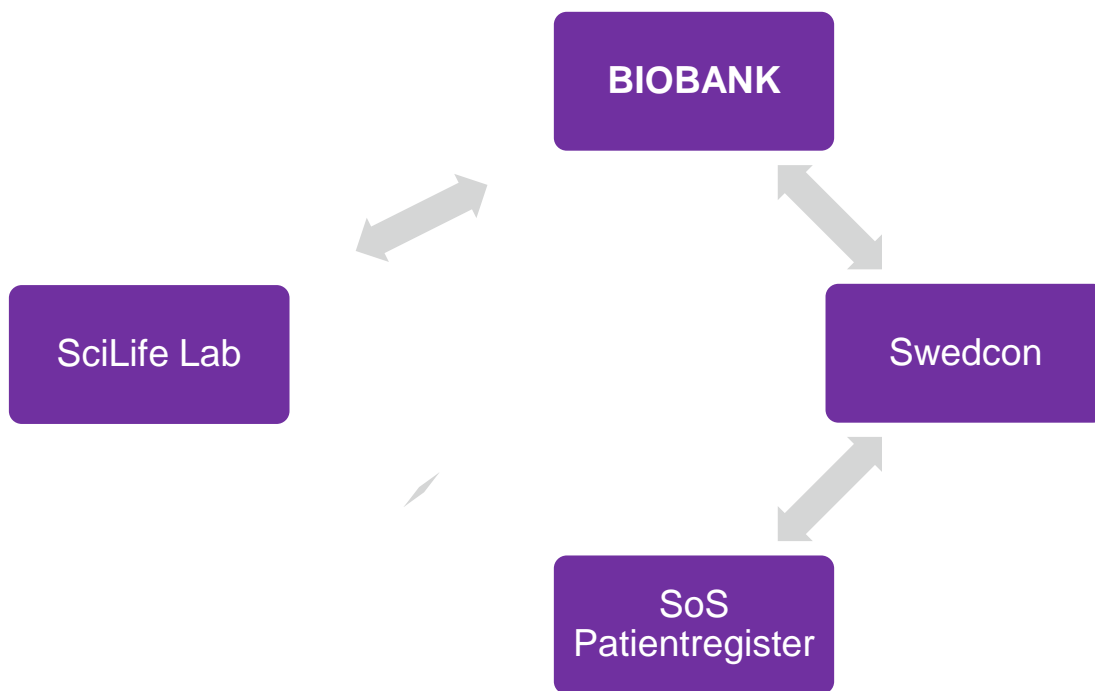
Svensk nationell biobank för medfödda hjärtsjukdomar

- en gemensam resurs för framtida forskning

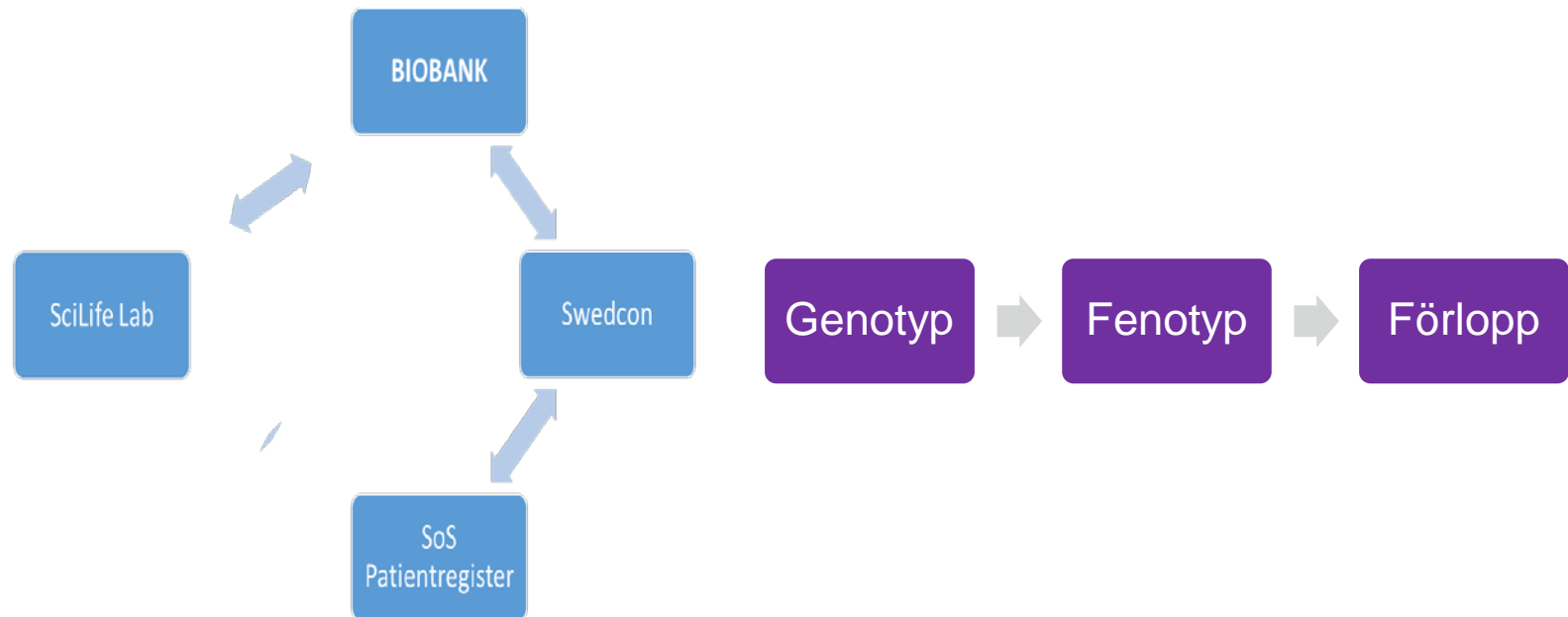
Projektets Målsättning

- Att bygga upp en nationell, populationsbaserad biobank....
- ...för att kunna studera patogenetiska mekanismer vid medfödd hjärtsjukdom...
- ...på en konkurrenskraftig internationell nivå

Nationell resurs och plattform för framtida forskning om medfödd hjärtsjukdom



Nationell resurs och plattform för framtida barnkardiologisk forskning



Identifiering och inkludering av patienter -möjliga ansatser



PRINCIP: Samla TRIOS – proband och föräldrar

Lokalisation av biobank/provsamlingar

Vävnad och
celler

- Lund
- Göteborg

Kroppsvätskor,
Trios

- Stockholm

Styrgrupp

Marie Wahren-Herlenius (ordf), prof. Stockholm

Gunnar Bergman, MD, PhD, Stockholm/Uppsala

Annika Rydberg, docent, Umeå

Eva Fernlund, MD, Linköping

Cecilia Gunnarsson, docent, Linköping

Stefan Hallhagen, MD, PhD, Göteborg

Britt-Marie Ekman Joelsson, MD, PhD, Göteborg

Katarina Hanseus, docent, Lund

Torsten Malm, docent, Lund

En GUCH-läkare från Göteborg och en från Lund
planeras att tillkomma i styrgruppen

Slutsatser

– prenatal diagnos av medfödda hjärtfel

Historia

- Diagnos av de svåraste hjärtfelen
- En hög andel beslutade sig för avbrytande av graviditeten

Utveckling

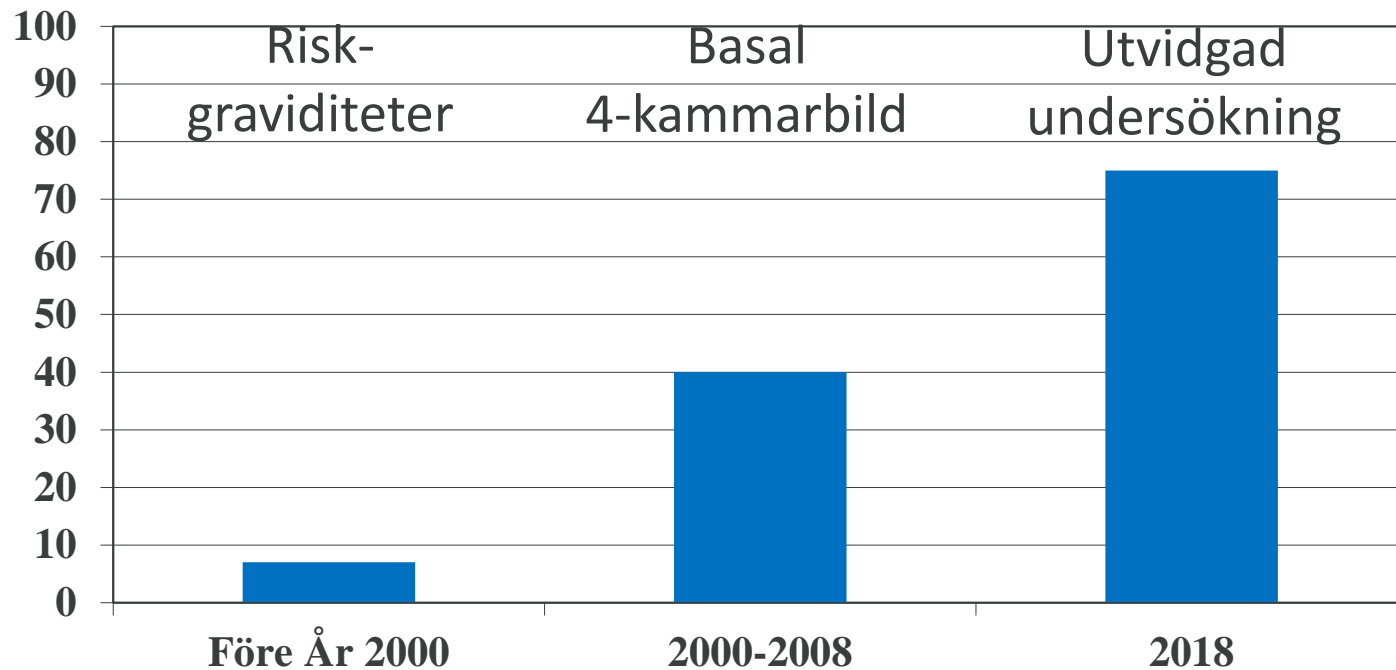
- Förbättrad detektion av ductusberoende hjärtfel
- En mycket låg andel beslutade sig för avbrytande av graviditeten

Leder till

- Förbättrad perinatal handläggning
- Behov av förbättrat beslutsstöd för den gravida/blivande föräldrar – stöd i "autonomic loneliness"

Detektionsgrad

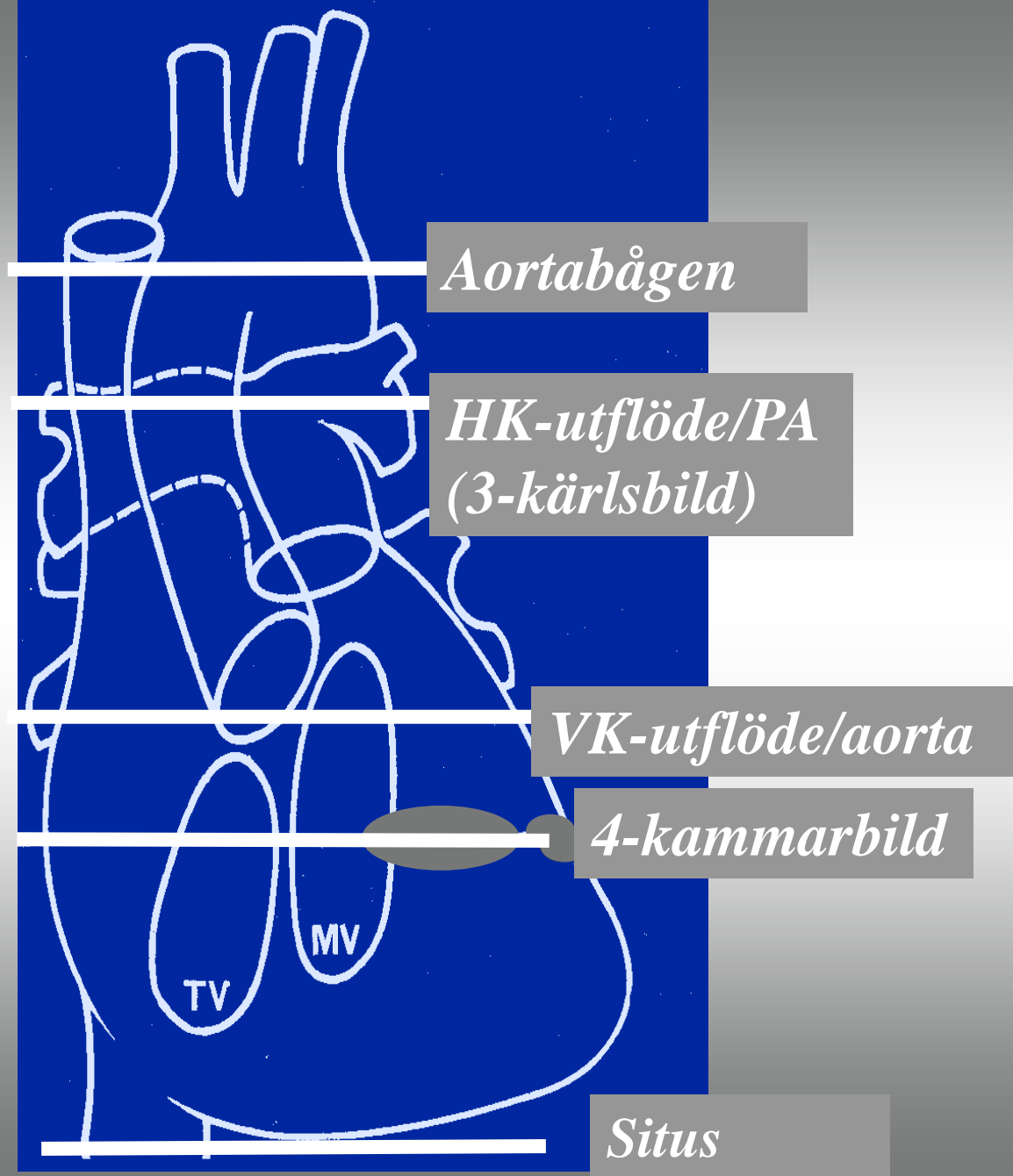
Allvarliga hjärtfel



Metoden bakom utvecklingen

Utvidgad
basal
screening
av
fosterhjärtat

5 Horisontella
Bildplan



Aortabågen

*HK-utflöde/PA
(3-kärlsbild)*

VK-utflöde/aorta

4-kammarbild

Situs

TV

MV

Fyrkammerbild



Vänsterkammerutflöde



Högerkammerutflöde (tidigare 3-kärlsbild)



Bågarna, (nu variant av 3 vessel – tracheal view)



Bågarna i kortaxel – 3 VT



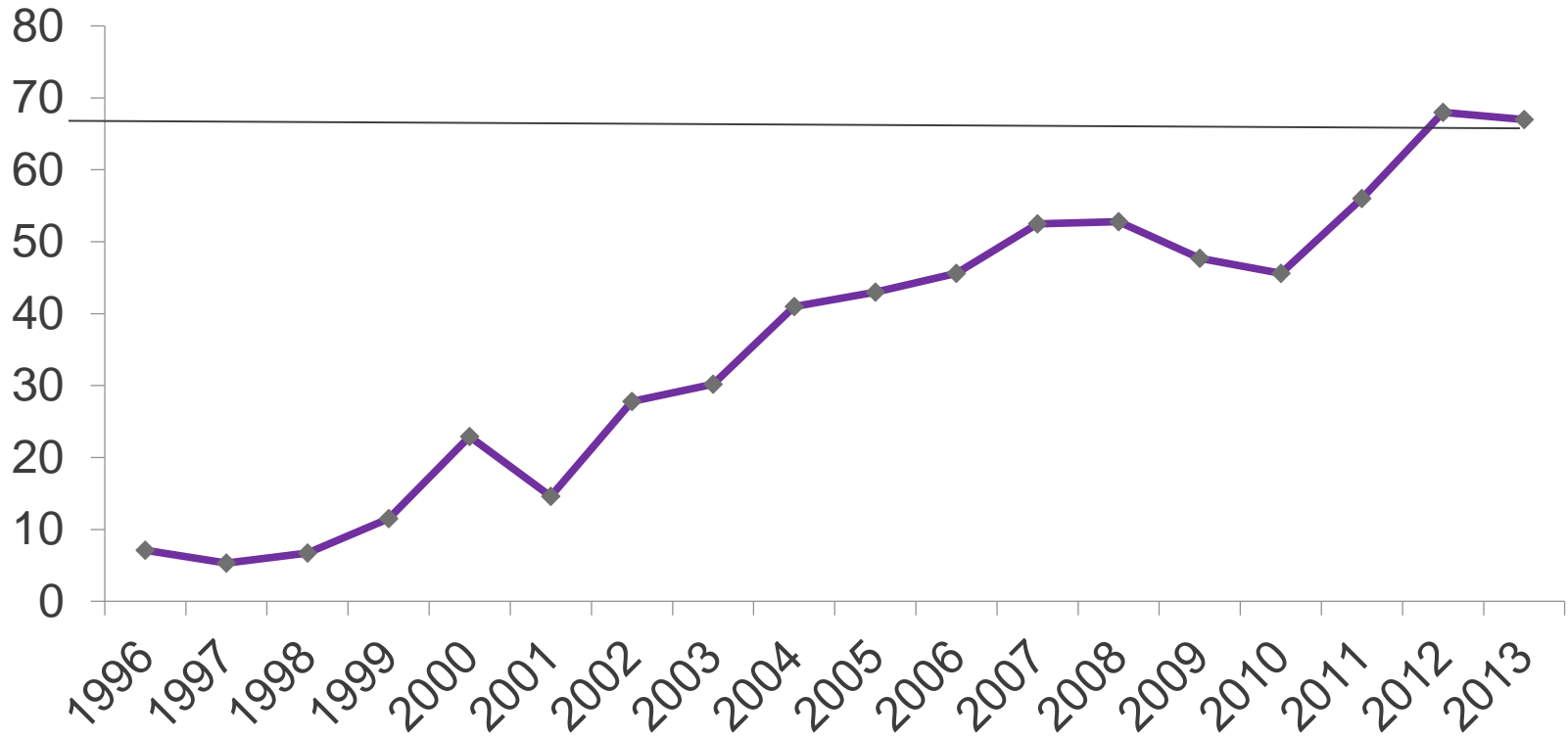
– Hur långt har vi kommit i utvecklingen?

Erfarenheter från Stockholm-Uppsala

Major Heart Defects

Development of Detection Rate; 1996 - 2013

Detection Rate (%)

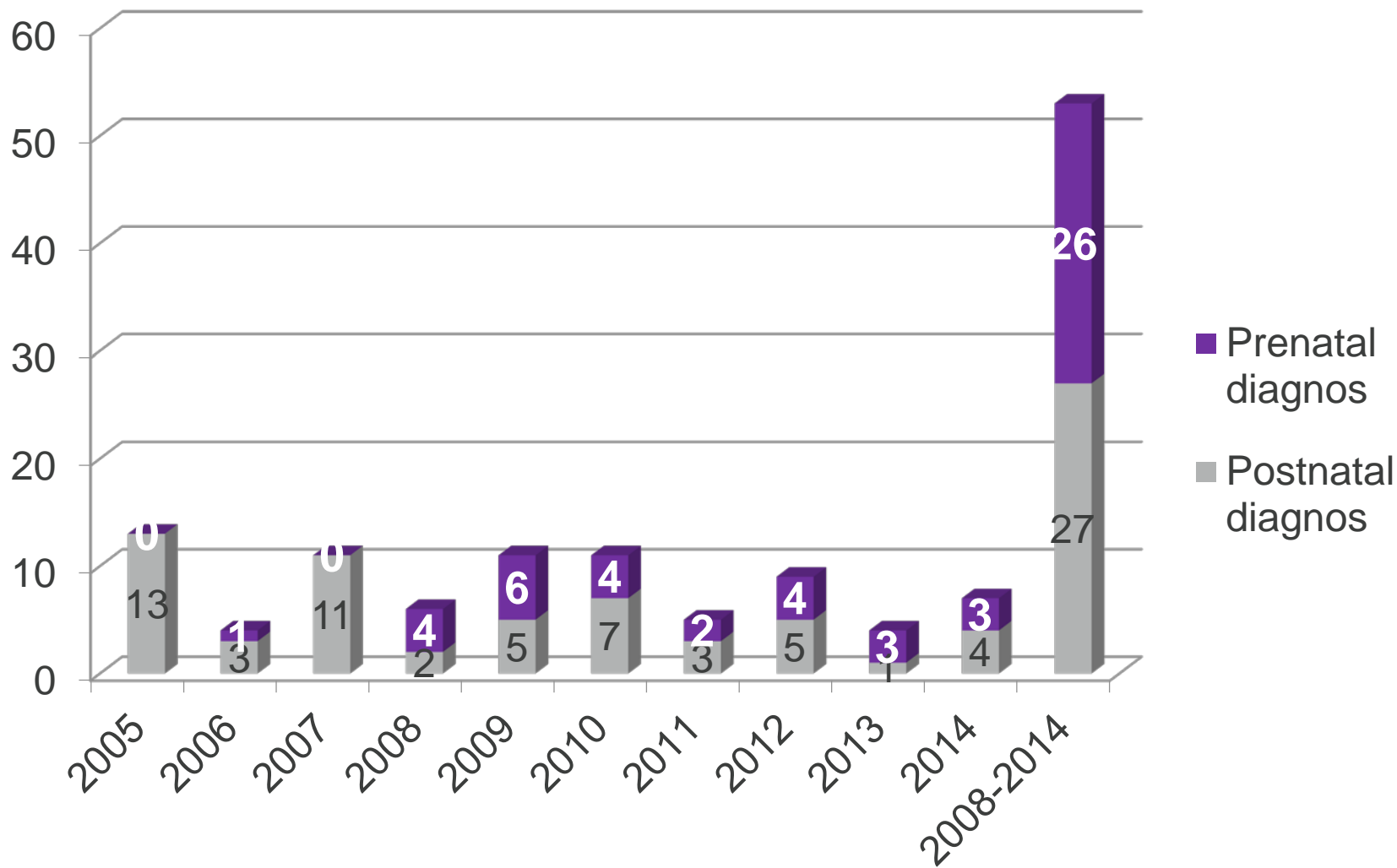


**9 av 10 enkammarhjärtan
får
prenatal diagnos**

Enkammahjärta; tricuspidalisatresi



Detection of TGA, 2005-2010



3 %

50 %

Voluson™
JPEG
E8
Exp

M6C/OB

MI 0.6

Akademiska Sjukhuset

JPEG CR 11:1

12.9cm / 1.2 / 49Hz

Tlb 0.2

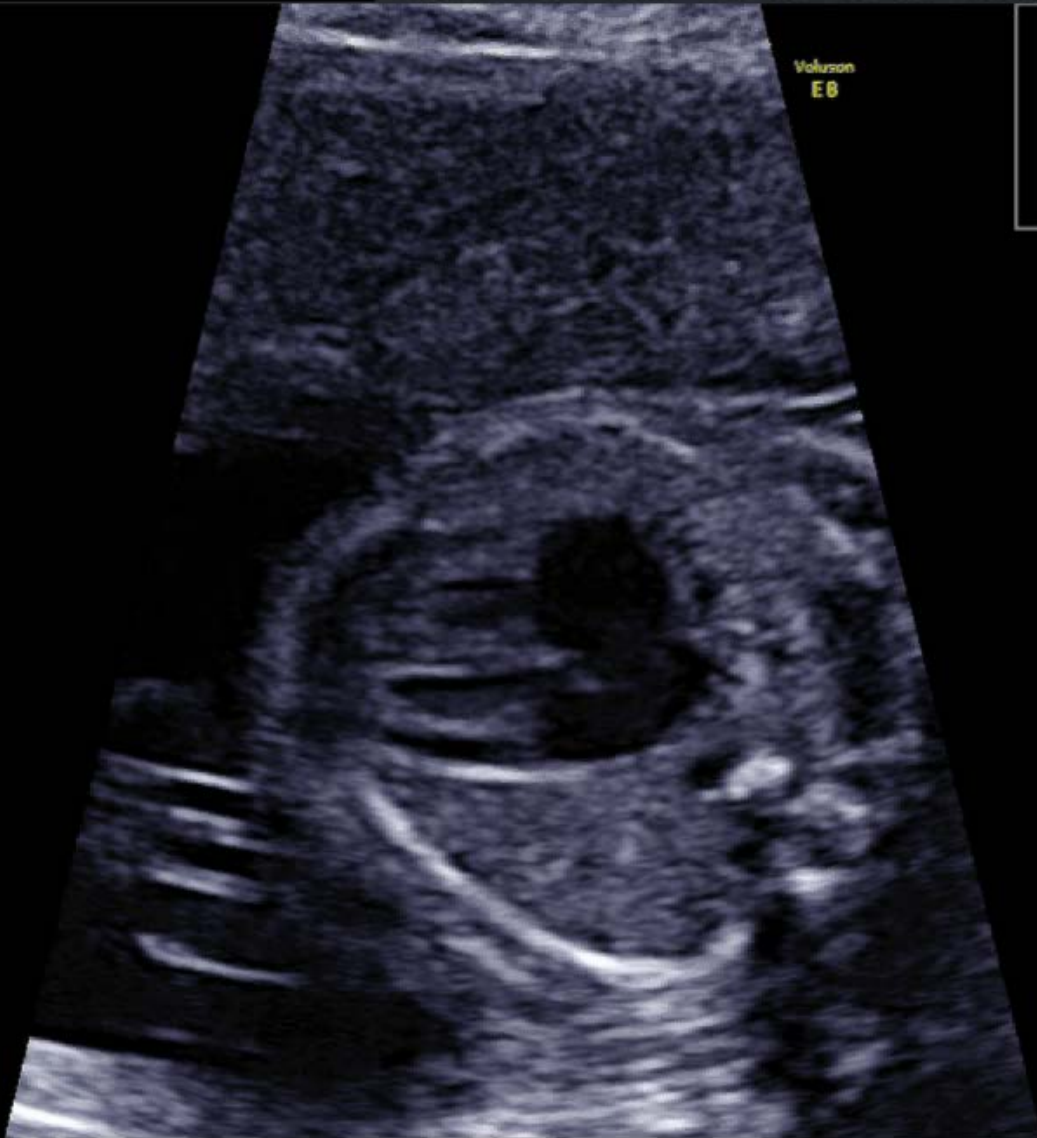
GB-DR

2013/11/01

13:09:36

Voluson
E8

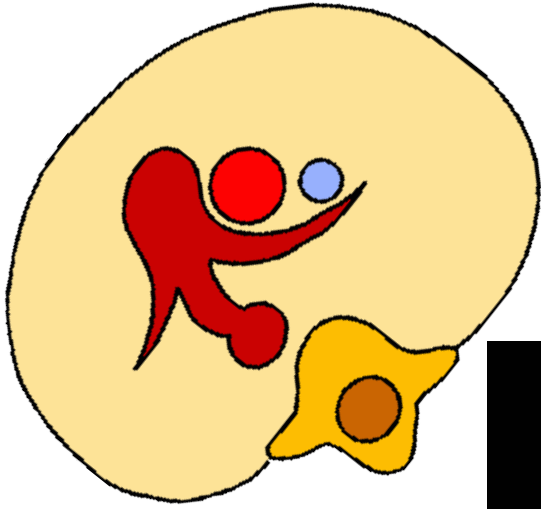
Fetal Cardio
Har-mid
100Ω
Gn -6
C7 / M7
P2 / E1
SRI II 5



Lungartären avgår från vänster kammare



Avvikande 3-kärnsbild

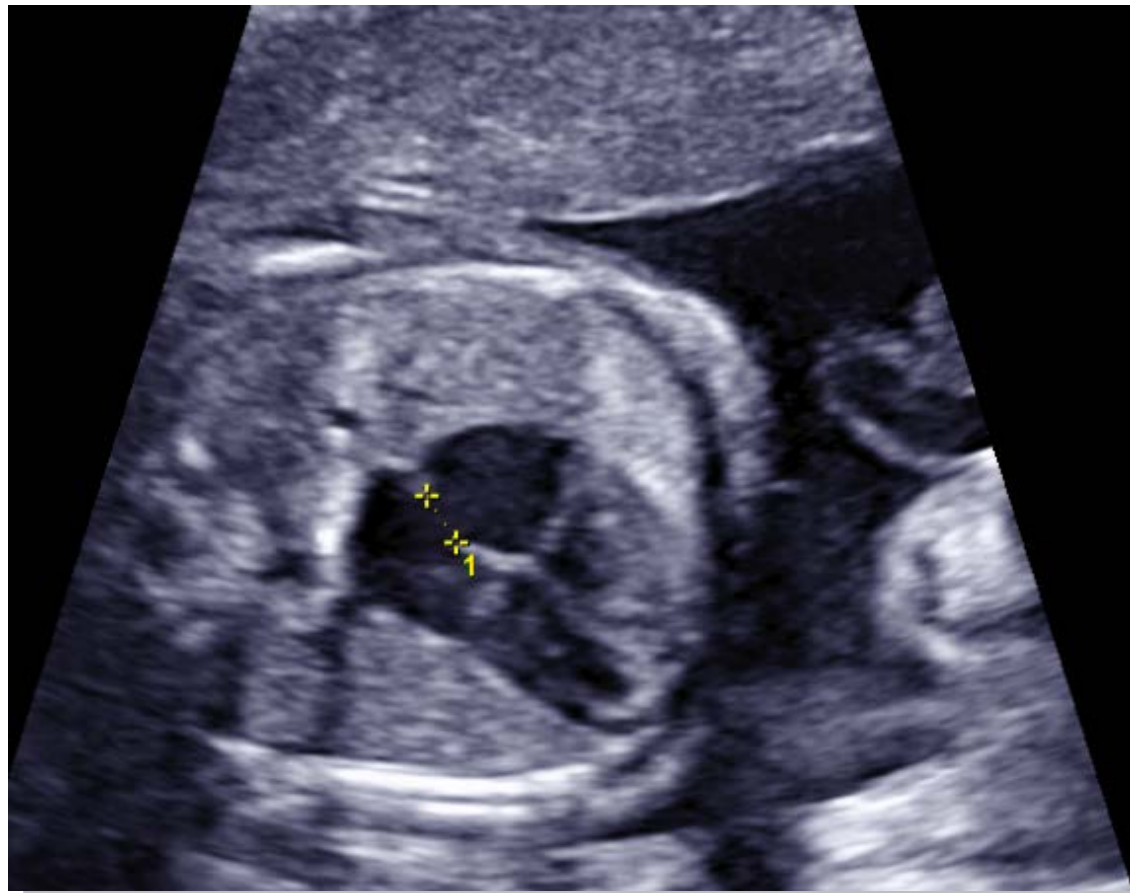


Foramen ovale vid TGA;

Behov av BAS?

**Saturation 40-50%
postnatalet.**

BAS inom 60 minuter.



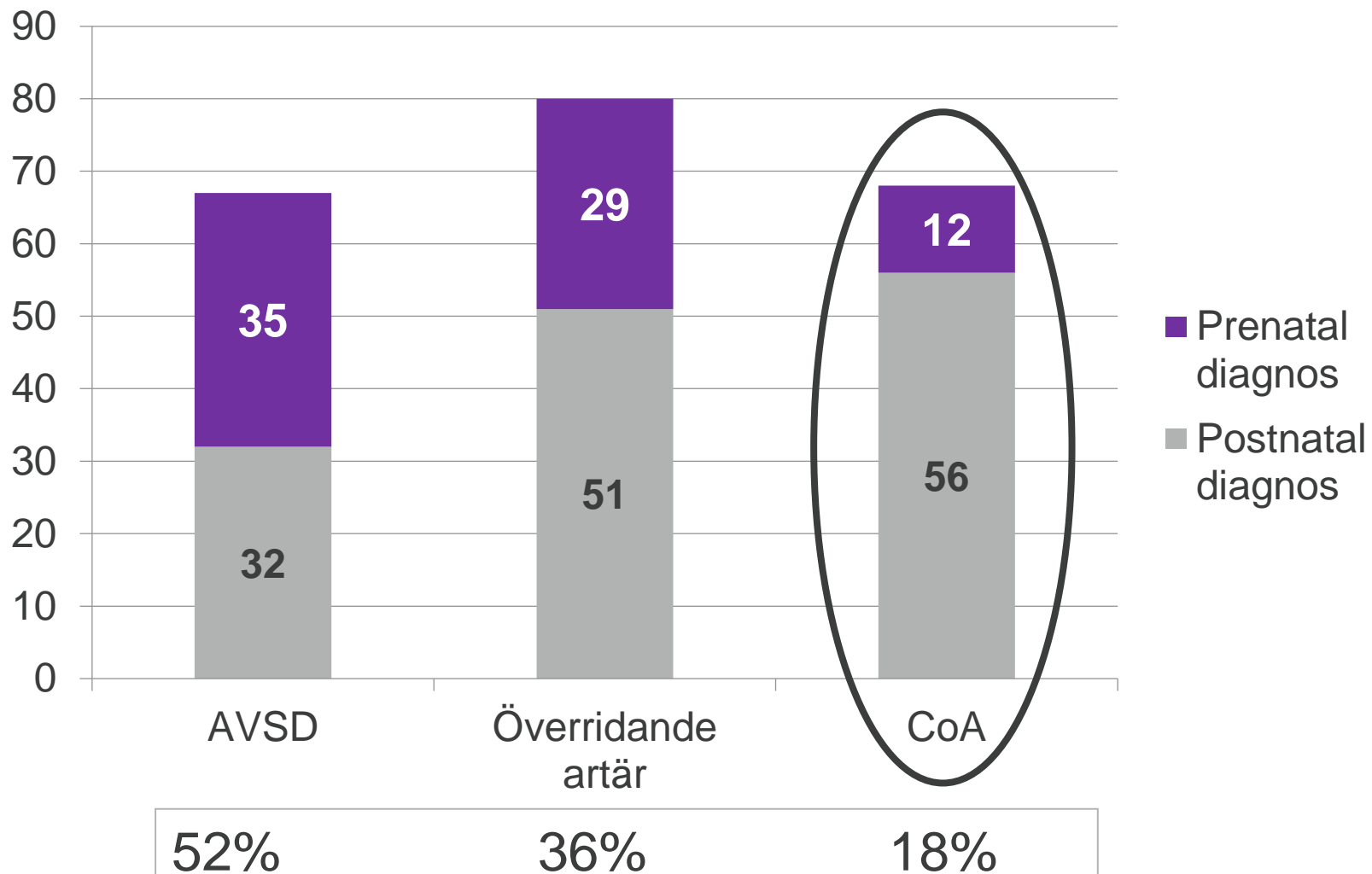
SLUTSATS - prenatal diagnos Transposition av de stora artärerna

Förbättrat perinatalt omhändertagande

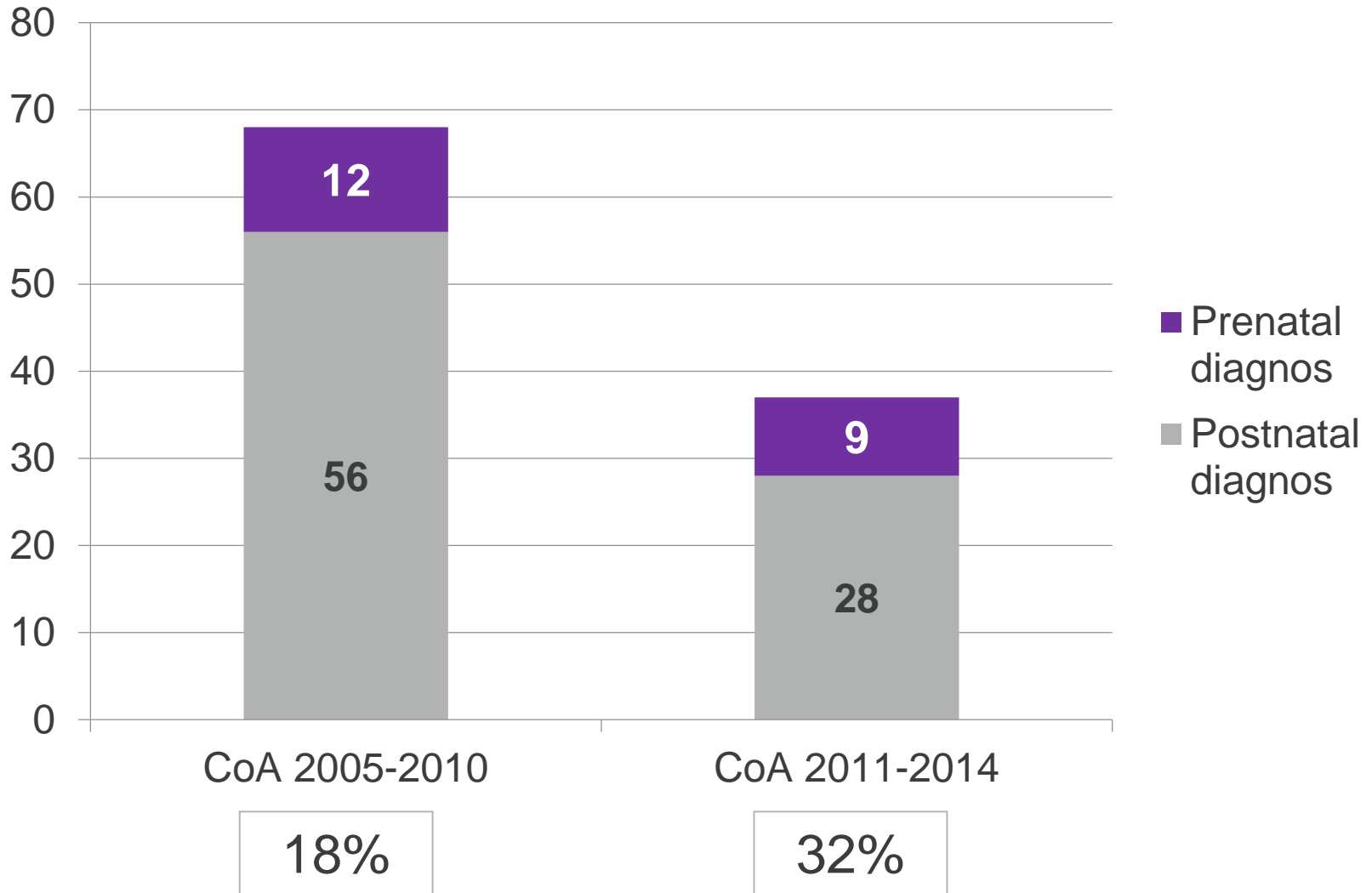
- Centralisering av förlossningen.
- Stabilisering med Prostivas.
- Möjlighet till tidig BAS

PRO/CON? Betydelse för omhändertagandet utanför barnhjärtcentra?

Prenatal diagnos vid 2-kammars hjärtan, 2005-2010



Prenatal diagnos av Coarctatio Aortae, 2005-2014



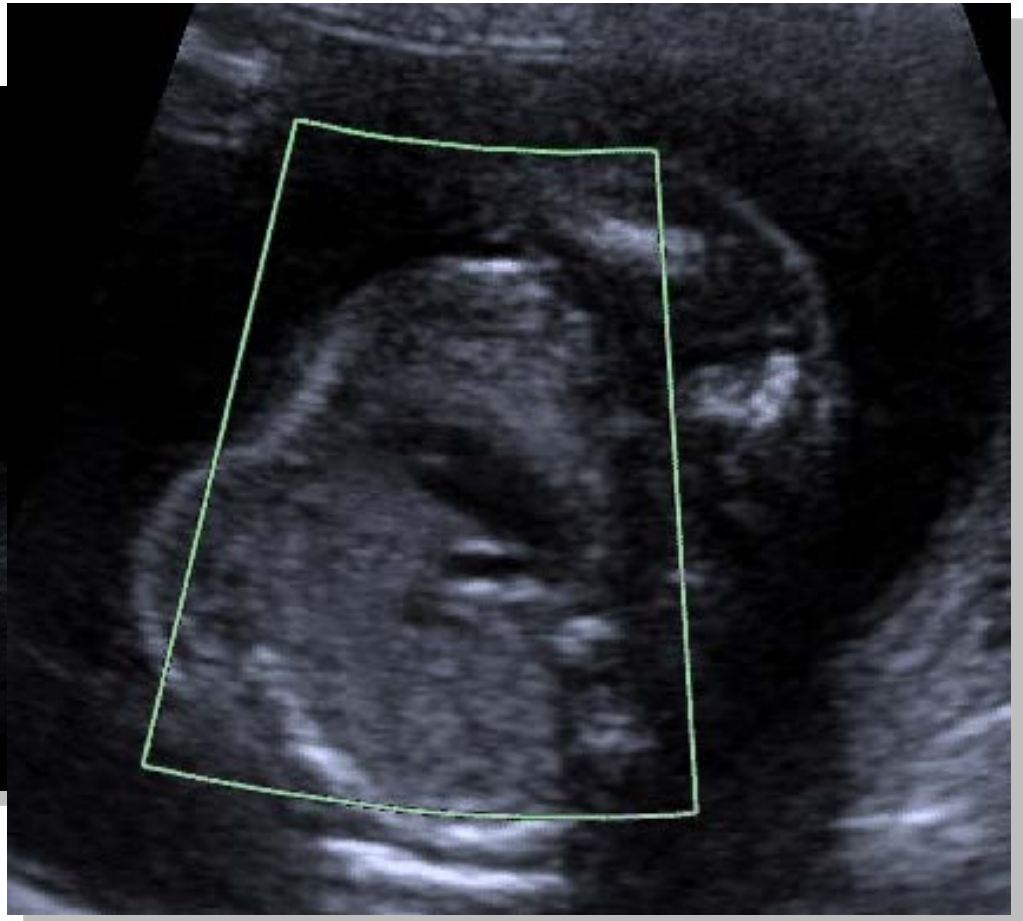
Hur upptäcka CoA? **DISPROPORTION** – Höger > Vänster

$RV/LV > 1,5$



PA – DA bågen > Aortabågen

PA/Ao >1,6, IA/DA <0,74, IA Z-score < -2



SLUTSATS

- Förbättrat perinatalt omhändertagande vid prenatal diagnos/misstanke om CoA.
- Även vid prenatal misstanke kan krävas upprepade postnatala ekokardiografier till ductus-slutning för säker diagnos.
- Har alla barn med CoA och ductusberoende systemcirkulation disproportion i 2:a trimestern?

SLUTSATS

- 2 av 3 med disproportion, $R > L$ har godartade orsaker!
- CoA ska misstänkas till motsatsen är bevisad!
- Det kan krävas upprepade undersökningar för att påvisa eller utesluta diagnosen!

– Centraliserad förlossning

Erfarenheter från Stockholm-Uppsala

Centraliserad förlossning till Lund/Göteborg 2008-2014

Hjärfel	Antal
TGA	19
CoA, IAA	4
PA IVS	3
HLHS	6
TAPVR	1
TAPVR komplext	1
PA VSD	4
DORV PS	2
Absent PV	1
Enkammarhjärtan, komplexa	4
Ebstein PA	1
Totalt	46

Centraliserad förlossning till Lund/Göteborg 2008-2014

Hjärtfel	Antal	Mortalitet
TGA	19	1
CoA, IAA	4	1
PA IVS	3	
HLHS	6	2
TAPVR	1	1
TAPVR komp	1	
PA VSD	4	
DORV PS	2	
Absent PV	1	
Enkammarrhjärtan, komplexa	4	
Ebstein PA	1	
Totalt	46	5

Centraliserad förlossning till Lund/Göteborg 2008-2014

Hjärtfel	Antal	Mortalitet	Extrakard avvikelse
TGA	19	1	1
CoA, IAA	4	1	2
PA IVS	3		
HLHS	6	3	
TAPVR	1	1	1
TAPVR, komplex	1		1
PA VSD	4		
DORV PS	2		
Absent PV	1		
Enkammahjärtan, komplexa	4		
Ebstein PA	1		
Totalt	46	5	5

Slutsatser – Centraliserad förlossning

- Ger förutsättning för förbättrat omhändertagande för det enskilda barnet
- Ökad andel hjärtfel av större svårighetsgrad, vilket påverkar prognosen
- Postnatal diagnos av associerade tillstånd som kan påverka prognosen

Slutsatser – Förlossning på hemorten

- Förutsättningar för förberedd handläggning ur både familjens och vårdens perspektiv.
- Beredskap för oväntat sjukt barn – associerade diagnoser?
- Behålla hög beredskap för de ductusberoende hjärtfelen trots att de blir färre!

Slutsatser

– prenatal diagnos av medfödda hjärtfel

Historia

- Diagnos av de svåraste hjärtfelen
- En hög andel beslutade sig för avbrytande av graviditeten

Utveckling

- Förbättrad detektion av ductusberoende hjärtfel
- En mycket låg andel beslutade sig för avbrytande av graviditeten

Leder till

- Förbättrad perinatal handläggning
- Behov av förbättrat beslutsstöd för den gravida/blivande föräldrar – stöd i "autonomic loneliness"