

# HANDLÄGGNING VID DE VANLIGASTE MEDFÖDDA HJÄRTFELEN HJÄRT- HJÄRTLUNGTRANSPLANTATION SAMT RYTMRUBBNINGAR

---

Barnhjärtcentrum Göteborg och Lund, maj 2016

# Innehåll

Förmaksseptumdefekt (ASD) .....	7
<b>Morfologi</b> .....	7
Hämodynamik .....	7
Symtom .....	7
Undersökningsfynd .....	7
EKG .....	7
Röntgen .....	7
Ekokardiografi .....	7
Utredning .....	7
Differentialdiagnoser .....	7
Behandling .....	8
Uppföljning .....	8
<b>Ventrikelseptumdefekt (VSD)</b> .....	8
Morfologi .....	8
Hämodynamik .....	8
Undersökningsfynd .....	9
EKG .....	9
Röntgen .....	9
Ekokardiografi .....	9
Förlopp .....	9
Differentialdiagnos .....	9
Preoperativ utredning .....	10
Behandling .....	10
Uppföljning .....	10
<b>AV-septumdefekter (Komplett och inkomplett)</b> .....	10
<b>Förmaksseptumdefekt av primumtyp (Inkomplett AVSD)</b> .....	10
Morfologi .....	10
Hämodynamik .....	11
Symtom .....	11
Undersökningsfynd .....	11
EKG .....	11
Röntgen .....	11
Ekokardiografi .....	11
Förlopp .....	11

Differentialdiagnos.....	11
Behandling.....	11
Komplett atrioventrikulär septumdefekt (AVSD).....	11
Morfologi.....	12
Hämodynamik.....	12
Symtom.....	12
Undersökningsfynd.....	12
EKG.....	12
Röntgen.....	12
Ekokardiografi.....	12
Förlopp.....	12
Differentialdiagnos.....	12
Preoperativ utredning.....	12
Behandling.....	13
Uppföljning.....	13
Öppetstående ductus arteriosus (PDA).....	13
Morfologi.....	13
Hämodynamik.....	13
Symtom.....	13
Undersökningsfynd.....	13
EKG.....	14
Röntgen.....	14
Ekokardiografi.....	14
Differentialdiagnos.....	14
Preoperativ utredning.....	14
Behandling.....	14
Uppföljning.....	14
Pulmonalstenos (PS).....	14
Morfologi.....	15
Hämodynamik.....	15
Symtom.....	15
Undersökningsfynd.....	15
EKG.....	15
Röntgen.....	15
Ekokardiografi.....	15
Differentialdiagnos.....	15

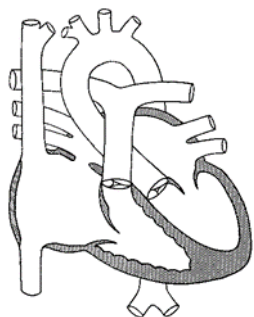
Behandling .....	15
Preoperativ utredning.....	16
Uppföljning .....	16
Aortastenosis.....	16
Morfologi .....	16
Hämodynamik.....	16
Symtom.....	16
Undersökningsfynd.....	17
EKG .....	17
Röntgen .....	17
Ekokardiografi .....	17
Förlopp.....	17
Preoperativ utredning.....	17
Behandling .....	17
Uppföljning .....	18
Coarctatio aortae .....	18
Morfologi .....	18
Hämodynamik.....	18
Symtom.....	19
Undersökningsfynd .....	19
EKG .....	19
Röntgen .....	19
Ekokardiografi .....	19
Förlopp.....	20
Preoperativ utredning.....	20
Behandling .....	20
Uppföljning .....	20
Avbruten aortabåge .....	20
Preoperativ utredning.....	20
Behandling .....	20
Uppföljning .....	21
Falot's anomali .....	21
Morfologi .....	21
Hämodynamik.....	21
Symtom.....	21
Undersökningsfynd .....	22

EKG .....	22
Röntgen .....	22
Ekokardiografi .....	22
Förlopp.....	22
Differentialdiagnos:.....	22
Preoperativ utredning.....	22
Behandling .....	22
Uppföljning .....	23
Pulmonalisatresi med ventrikelseptumdefekt.....	23
Preoperativ utredning.....	23
Behandling .....	23
Uppföljning .....	23
Pulmonalisatresi med intakt kammarseptum.....	24
Preoperativ utredning.....	24
Behandling .....	24
Uppföljning .....	24
Transposition av de stora artärerna (TGA) .....	25
Morfologi .....	25
Hämodynamik.....	25
Symtom.....	25
Förlopp.....	25
Undersökningsfynd .....	25
EKG .....	26
Ekokardiografi .....	26
Röntgen .....	26
Differentialdiagnos.....	26
Preoperativ utredning.....	26
Behandling .....	26
Uppföljning .....	27
Dubbelt utflöde från höger kammare (DORV).....	27
Preoperativ utredning.....	27
Behandling .....	28
Uppföljning .....	28
Truncus arteriosus communis .....	28
Preoperativ utredning.....	28
Behandling .....	28

Uppföljning .....	28
Preoperativ utredning.....	28
Behandling .....	29
Uppföljning .....	29
Total anomal lungvensinmyning (TAPVR).....	29
Morfologi .....	29
Preoperativ utredning.....	29
Behandling .....	29
Uppföljning .....	30
Behandling .....	30
Uppföljning .....	30
Kärlring.....	30
Preoperativ utredning.....	30
Behandling .....	30
Uppföljning .....	30
Enkammahjärta (single ventricle) .....	31
Initial stabilisering och transport .....	32
Perioden före Glenn.....	32
Glenn .....	33
Perioden mellan Glenn och TCPC.....	33
Uppföljning efter TCPC.....	33
Sammanfattning av vanliga läkemedel som ges till patienter med en hjärtkammare.....	34
Kontraindikationer .....	35
Preoperativ utredning.....	35
Behandling, kontroller och uppföljning efter hjärttransplantation.....	35
Immunosuppression .....	35
Prografbehandling .....	35
Azathioprin och CellCept.....	35
Prednisolon.....	35
Övriga läkemedel .....	36
Avstötningsdiagnostik.....	36
SCHEMA FÖR UPPFÖLJNING EFTER HJÄRTTRANSPLANTATION .....	36
Rutinprover.....	37
Arytmier .....	37
Takyarytmier .....	37
Utredning.....	37

Akutbehandling.....	37
Profylax.....	38
Ablation.....	39
AV-block och pacemakerbehandling.....	39
Indikationer för pacemakerbehandling.....	39
Klass I indikationer (pacemaker rekommenderas).....	39
Klass IIa indikationer (pacemaker skall övervägas).....	40
Klass IIb indikationer (pacemaker kan övervägas).....	40
Riktlinjer för uppföljning vid pacemakerbehandling;.....	40
Perikardeffusion.....	40
Förslag till avslutande av kontroller.....	41

## Förmaksseptumdefekt (ASD)



Frekvens: C:a 7,5 % av alla medfödda hjärtfel. Könsfördelning: Flickor/pojkar 2/1. Ibland ärftlig.

### Morfologi

Defekten ligger oftast i fossa ovalis regionen. Kan vara förenad med anomala lungvener, speciellt vid högt sittande defekt (sinus venosus defekt).

### Hämodynamik

Shunt från vänster till höger förmak med volymsbelastning av högerhjärtat och lungcirkulationen. Ökning av lungkärlsresistensen ovanlig i barnåldern.

### Symtom

Vid mycket stor shunt kan symtom ses under de första barnåren men vanligtvis inga symtom i barnåldern. I vuxen ålder förmaksarytmier och högersvikt.

### Undersökningsfynd

Ökade parasternala pulsationer kan förekomma. Konstant kluven 2:a ton. Systoliskt inteaktionsblåsljud över I2 sin. Vid större shunt svagt diastoliskt fyllnadsblåsljud över I4 sin.

### EKG

Vanligtvis högerställd el-axel och höger grenblock, oftast inkomplett.

### Röntgen

Lätt till måttlig hjärtförstoring. Vida lungkärl vanligt men inte obligat.

### Ekokardiografi

Förstoring av höger förmak och kammare. Defekten kan oftast ses men kan vara svår att avgränsa. Med Doppler kan shuntflödet i defekten påvisas. Under första året ses relativt ofta en liten shunt via foramen ovale (diameter < 4mm). Foramen ovale sluter sig oftast spontant senare.

### Utredning

Kvantitativ shuntbestämning sällan motiverat, i tveksamma fall bestäms Qp/Qs med MRT eller vid hjärtkateterisering om kateterslutning övervägs. Transesofagealt ultraljud, angiografi, alternativt MRT eller CT kan vara nödvändigt vid misstanke om anomalt mynnande lungven.

### Differentialdiagnoser

Lindrig pulmonalstenos - röntgenfyndet differentierar. ASD-primum - EKG differentierar.



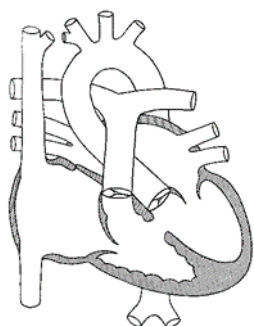
## Behandling

Minimal shunt - ingen behandling. Vid tecken på signifikant vänster-högershunt finns behandlingsindikation i form av kateterburen eller kirurgisk slutning. Inför eventuell kateterslutning av förmaksseptumdefekt görs en värdering av defektens storlek och lokalisering utifrån transthorakalt ultraljud som bör visa ASD i longitudinella och tvärsnittsprojektioner både subcostalt och transthorakalt. Definitivt ställningstagande till om kateterslutning är möjlig sker vid hjärkateterisering med hjälp av transesofagealt ultraljud och eventuell angiokardiografi. Patient/föräldrar erbjuds kateterbehandling, men skall också ges full information om den kirurgiska behandlingsmetoden. För närvarande används oftast Amplatz device. Operation i hjärtlungmaskin, vanligtvis först efter två års ålder om inte slutning med kateterteknik är lämpligt. Operationsrisk mycket låg. Vanligtvis fullständig normalisering efter behandling.

## Uppföljning

Oavsett behandlingstyp (kirurgi/kateteriseringsteknik) bör patienten följas tills tidigare noterade avvikelser (vanligen högerkammarförstoring) normaliserats. Efter kateterslutning finns risk för erosion av förmakstaket (1/1000 fall) vid användning av Amplatzdevice. Dessa sällsynta komplikationer har vanligen inträffat inom de första veckorna efter ingreppet och särskilt vid insättande av stor Amplatzplugg. I enstaka fall har erosion av förmakstaket inträffat lång tid (i ett fall tre år) efter implantationen. Patienten bör uppmanas att höra av sig snarast om han/hon inte mår bra, särskilt under de första månaderna efter ingreppet. Uppföljning efter kateterslutning sker för övrigt som efter kirurgisk behandling. Vanligen kan kontroller avslutas efter ett års uppföljning.

## Ventrikelseptumdefekt (VSD)



Frekvens: C:a 1/3 av alla medfödda hjärtfel, isolerad eller i kombination. Upptäcks vanligen vid undersökning på grund av att ett strävt systoliskt blåsljud noteras vid rutinundersökning. Vid stora defekter kan kronisk hjärtsvikt leda till dålig tillväxt och nedsatt viktutveckling, vilket också kan vara det som leder till misstanke om hjärtfel hos en del patienter som endast har låggradigt systoliskt blåsljud. Om lungkärlsmotståndet förblir förhöjt efter födelsen utvecklas inte symptom på hjärtsvikt, vilket kan leda till sen upptäckt av stora kammarseptumdefekter

## Morfologi

Kan vara lokaliserad till vilken del av kammarseptum som helst, men ofta högt subaortalt och nära tricuspidalisklaffen (perimembranösa defekter). Multipla defekter förekommer, speciellt inom muskulära septum. Storleken mycket varierande från mm-stora till mycket stora.

## Hämodynamik

Vänster-högershunt som vid små defekter är liten och utan klinisk betydelse. Trycket i arteria pulmonalis är då normalt. Vid stora defekter tryckutjämning mellan kamrarna. Shuntriiktning och grad av shunt beror då på skillnad i resistens i lungkärlsbädden jämfört med resistensen i systemkärlbädden. Vid den normala minskningen av lungkärlsresistensen hos det späda barnet ökande vänster-högershunt som ofta leder till vänsterkammarsvikt. Stor vänster-högershunt och förhöjt tryck i arteria pulmonalis ger stor risk för sekundär ökning av lungkärlsresistensen (Eisenmenger). Vänster-högershunten minskar då och övergår så småningom till höger-vänster shunt med cyanos. Efter c:a 2 års ålder risk för att kärlförändringarna i lungorna blir irreversibla. Vid Downs syndrom risk för ökad lungkärlsresistens redan före 6 månaders ålder.

## Symtom

Små defekter ger inga symptom. Vid stora defekter tecken på vänsterkammarsvikt under spädbarnsperioden men inte direkt hos det nyfödda barnet (lungkärlsresistensen då fortfarande hög). Vid höger-vänstershunt cyanos vilket dock vanligen inte ses förrän efter flera år.

## Undersökningsfynd

Vid små defekter högfrekvent, holosystoliskt blåsljud med p.m. i I4 sin. Minimala defekter kan ha ett kortare högfrekvent systoliskt blåsljud med samma lokalisering. Vid större defekter med vänster-högershunt holosystoliskt blåsljud med p.m. i I4 sin. Kort mittdiastoliskt blåsljud över apex vid stor shunt. 2:a tonens pulmonaliskomponent kan vara förstärkt. Fremissement förekommer vid kraftigt blåsljud. Vid större defekter med förhöjd lungkärlsresistens och därigenom minskande vänster-högershunt kraftig 2:a ton. Det systoliska blåsljudet då kortare, svagare, av inteeaktionstyp och med p.m. över I2 sin.

## EKG

Vid små defekter normalt. Vid stor vänster-högershunt kan man se tecken på vänsterförmaksförstoring och vänsterkammarmhypertrofi. Utomordentligt viktigt att uppmärksamma eventuell höger- kammarmhypertrofi som kan indikera förhöjt tryck i höger kammare och arteria pulmonalis och därigenom risk för utveckling av ökad lungkärlsresistens.

## Röntgen

Vid små defekter normal. Vid stor vänster-högershunt ses hjärtförstoring och vida lungkärl. Vid ökad lungkärlsresistens inte så markerad hjärtförstoring, vida lungkärl centralt men inte perifert.

## Ekokardiografi

Medelstora och stora defekter ses vanligen. Vissa defekter i muskulära septum kan vara svåra att påvisa. Förstoring av vänster förmak och vänster kammare beroende på graden av vänster-högershunt. Flödet genom defekten kan ofta påvisas med Dopplertechnik. Hastigheten i flödet genom defekten ger möjlighet att skatta tryckskillnaden mellan kamrarna. Observera att defekter, även stora kan vara svåra att upptäcka vid utjämnade tryck mellan kamrarna (t.ex. nyfödd med mb Down).

## Förlopp

Små defekter har god prognos med hög frekvens av spontanslutning. Vid stor vänster-högershunt med inkompensation risk för livshotande svikt som nödvändiggör tidig operation. Vid stor defekt med högt tryck i lungkretsloppet risk för ökande lungkärlsresistens. Irreversibla kärlförändringar dock ovanliga före 2 års ålder.

Vid permanent förhöjd lungkärlsresistens fortsatt ökning av densamma med ökande cyanos och förtidig död, oftast dock först i vuxen ålder.

Aortainsufficiens kan utvecklas speciellt vid vissa högt belägna defekter.

## Differentialdiagnos

Mitralisinsufficiens har holosystoliskt blåsljud över apex. AV septumdefekt Ekg (vänsterställd elaxel), ekokardiografi. Ductus arteriosus persistens svår differentialdiagnos vid förhöjt tryck i lungkretsloppet, eftersom fynden vid auskultation, Ekg och röntgen kan vara likartade. Ekokardiografi skiljer.

## Preoperativ utredning

Ekokardiografi, röntgen, Ekg. Vid tveksamhet om shuntstorlek kan shuntbestämning med isotopteknik vara aktuell. Vid tveksamhet om eventuell pulmonell hypertension eller vid misstanke om multipla muskulära defekter är hjärkateterisering indicerad.

## Behandling

Vid små defekter ingen behandling. Symptomatisk behandling av hjärtsvikt vid större defekter. Måttligt stora och stora defekter ger ofta symptom under de första levnadsmånaderna.

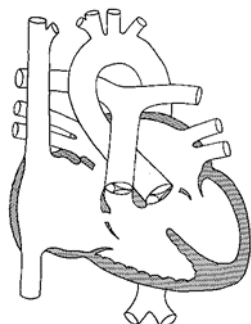
Operationsindikationer är symptom eller tecken på förhöjt tryck i lungkretsloppet (högerkammars hypertrofi på EKG, låg flödes hastighet i shunten vid registrering med Doppler). Vid hjärtsvikt kan operation vara indicerad under de första levnadsmånaderna. Alla barn med ventrikelseptumdefekt med misstanke om förhöjt lungartärtryck bör utredas med tanke på operation senast under andra levnadshalvåret. Vid Downs syndrom föreligger risk för tidig utveckling av lungkärlsförändringar varför dessa barn behöver opereras tidigt (vid 3-6 månaders ålder.)

Vid ventrikelseptumdefekt med måttligt stor shunt och normalt lungartärtryck kan man avvakta med kirurgi med hänsyn till chansen till spontan minskning (slutning) av defekten. Operation vanligen under förskoleåren vid kvarstående tecken på shunt av betydelse men med normalt tryck i arteria pulmonalis. Tendensen är att kirurgi utförs på vidare indikationer nu och även en shunt på 1,5:1 kan motivera kirurgi. Vid klart tryckbegränsande defekter men med stor shunt (>1,5:1) utförs kirurgi vanligen vid ett par års ålder. Kateterslutning av VSD blir sannolikt alltmer använt under de närmaste åren, särskilt vid de muskulära defekterna. Observera att vid liten perimembranös kammarseptumdefekt kan efter flera år infundibulär förträngning (i höger kammars utflödesdel) utvecklas.

## Uppföljning

Uppföljning minst ett år efter kirurgisk behandling. Ge akt på patchläckage och rytmrubbningar. Vid aortainsufficiens livslång uppföljning liksom vid kvarvarande pulmonell hypertension.

## AV-septumdefekter (Komplett och inkomplett)



Frekvens: C:a 2,5 % av alla hjärtfel. Vanlig vid Downs syndrom, i övrigt ovanlig. Atrioventrikulära septumdefekter (AV-defekter) handläggs olika beroende på om pulmonell hypertension föreligger eller inte. Vid inkompleta defekter (primumdefekter) är lungartärtrycket oftast normalt och symptom uppträder inte under de första levnadsåren. Läckage i den vänstersidiga AV-klaffen kan dock ge uttalad hjärtsvikt tidigt efter födelsen vid inkomplett AV-defekt vilket kan föranleda tidig kirurgi hos dessa patienter

## Förmaksseptumdefekt av primumtyp (Inkomplett AVSD)

### Morfologi

Defekt i nedre delen av förmaksseptum (septum primum) samt kluvet främre segel i vänstersidig AV-klaff (inkomplett atrioventrikulär septum defekt).

## Hämodynamik

Shunt från vänster till höger förmak samt vanligen läckage i vänstersidig AV-klaff. Volymsbelastning av högerhjärtat och lungcirkulation. Volymsbelastning av vänster kammare beroende på graden av läckage i vänstersidig AV-klaff.

## Symtom

Varierande, främst beroende på graden av läckage i vänstersidig AV-klaff. Vid höggradig insufficiens inkompenstationssymtom under spädbarnsåret, vid obetydlig insufficiens inga symtom i barnåldern.

## Undersökningsfynd

Ökade parasternala pulsationer kan förekomma. Konstant kluven 2:a ton. Systoliskt blåsljud över I2 sin. Pansystoliskt, högfrekvent blåsljud över apex. Kort diastoliskt blåsljud över I4 sin eller apex vid stor shunt respektive höggradigt läckage i vänstersidig AV-klaff.

## EKG

Vänsterställd el.axel och höger grenblock. Ibland ses vänsterkammarrhypertrofi.

## Röntgen

Hjärtförstoring. Vidgade lungkärl som tecken på vänster-högershunt.

## Ekokardiografi

Förstoring av höger förmak och kammare samt ofta även vänster hjärthälft. Defekten i förmaksseptum ses väl liksom ofta den missbildade vänstersidiga AV-klaffen. Med Dopplerteknik kan shuntflöde och läckage i vänstersidig AV-klaff påvisas.

## Förlopp

Symtom betydligt vanligare än vid ASD sekundum.

## Differentialdiagnos

ASD sekundum - Ekg och mitralinsufficiens skiljer. Komplet AVSD då vanligen mer högerkammarrhypertrofi på Ekg. Ekokardiografi differentierar.

## Behandling

Symtomatisk behandling av hjärtsvikt. Kirurgisk behandling med slutning av defekten med patch samt sutur av kluven mitralisklaff. Operationsrisken är låg. Viss risk för komplett AV-block. Operationen eliminerar vanligen vänster-högershunten men viss mitralisinsufficiens kan kvarstå. Långtidsresultaten beror på utveckling av mitralklaffens funktion.

## Komplett atrioventrikulär septumdefekt (AVSD)

Om barnet har en komplett AV-defekt med pulmonell hypertension kan i princip två förlopp urskiljas. Symtom på hjärtsvikt kan uppträda vid en eller ett par månaders ålder. Hos vissa barn kvarstår ett högt lungkärlmotstånd och uttalad hjärtsvikt uppträder då inte. I enstaka fall kan ett uttalat AV-klaffläckage direkt efter förlossningen ge svår hjärtsvikt tidigt. Ibland kan det vara svårt att avgöra om en VSD- komponent föreligger. Vanligen är då den gemensamma AV-klaffen nedbunden mot kammarseptum och endast små förbindelser mellan kamrarna finns mellan fibrösa trådar från klaffapparaten till kammarseptum. Obalanserade former, med underutvecklad höger eller vänster

kammare förekommer med snabb utveckling av hjärtsvikt eller cyanos. Majoriteten av barn med komplett AV-defekt har Downs syndrom. Samtliga barn med Downs syndrom skall genomgå screening med ekokardiografi.

## Morfologi

En förmaksseptumdefekt av primumtyp övergår i en kammarseptumdefekt i inflödesdelen av kammarseptum. Klaffapparaten är missbildad med en stor gemensam klaff. Vanligtvis finns ett stort främre klaffsegel, ett mindre bakre segel och så segel lateralt på vänster och höger sida.

## Hämodynamik

Shunt från vänster till höger sida men ibland kan även höger-vänstershunt förekomma kortare perioder. Dessutom varierande grad av AV-klaffinsufficiens. Vänster-och högerkammersvikt vanligt. Risk för tidig ökning av lungkårsresistens hos barn med Downs syndrome

## Symtom

Hjärtsvikt är vanligt speciellt under första levnadshalvåret. Vid långsam nedgång i lungkårsresistensen kan symtomen vara föga framträdande. Vid hög lungkårsresistens ökad höger-vänstershunt.

## Undersökningsfynd

Ökade precordiella pulsationer. Kraftig andraton. Systoliskt blåsljud av varierande grad. Vid betydande AV-klaffinsufficiens vanligen långdraget blåsljud över I4:sin och apex. Då också vanligt med mittdiastoliskt blåsljud med samma lokalisation.

## EKG

Vänsterställd elektrisk axel. Vanligtvis kombinerad höger- och vänsterkammar hypertrofi. Höger grenblock vanligt liksom AV block I.

## Röntgen

Vanligtvis betydande hjärtförstoring. Vida lungkärl som tecken på vänster-högershunt. Ibland lungvensstas.

## Ekokardiografi

Förstoring av samtliga hjärtrum. Förmaks-och kammarseptumdefekten ses väl liksom den gemensamma AV-klaffen. Med Dopplerteknik kan shuntflöde liksom AV-klaffinsufficiens påvisas.

## Förlopp

Allvarlig hjärtsvikt indikation för relativ tidig kirurgi. Risk för tidig ökning av lungkårsresistensen vid Downs syndrom. Vid etablerad pulmonell resistensökning ökande cyanos och förtida död.

## Differentialdiagnos

Isolerad VSD kan ge liknande bild Ekg och speciellt ekokardiografi differentierar. ASD primum med betydande läckage i den vänstersidiga AV-klaffen kan ge liknande bild. Ekokardiografi skiljer.

## Preoperativ utredning

Ultraljud, Ekg, invasiv utredning vid sent upptäckta fall (>9 mån ålder) av kompletta AV-defekter för uppskattning av lungkårsresistens.

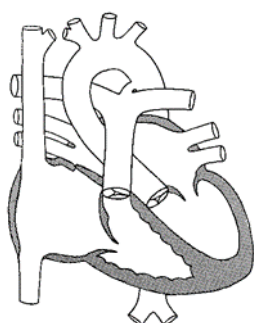
## Behandling

Kirurgi vid inkompleta AV-defekter (ASD-primum) vanligtvis under andra levnadsåret. Kirurgi vid kompletta AV-defekter vid 4-6 månaders ålder. Intermediära former handläggs vanligen som kompletta defekter. Vid obalanserade former bör barnet omgående utvärderas på barnhjärtcentrum eftersom hjärtsvikt kan utvecklas snabbt och beslut tas om lungblodflödet måste begränsas eftersom enkammarkirurgi då ofta är den enda möjligheten.

## Uppföljning

Livslång i samtliga fall.

## Öppetstående ductus arteriosus (PDA)



Frekvens: Ca 7 % av alla hjärtfel. Vanligare hos flickor. Vid stor öppetstående ductus utvecklas hjärtinkompensation relativt snart efter födelsen. Detta gäller särskilt underburna barn. I de flesta fall är ductus arteriosus tryckbegränsande och hjärtinkompensation är då sällan uttalad.

## Morfologi

Mycket varierande längd och vidd.

## Hämodynamik

Om ductus arteriosus är restriktiv, begränsande, avgör ductusvidd hur stor shunt från aorta till lungartären blir. Vid stor ductus arteriosus (icke-restriktiv) beror shuntriiktning och shuntvolym på motståndet i lungkärlsbädden i förhållande till motståndet i systemcirkulationen. Analoga förhållanden som vid VSD. Vid PDA sker dock vänster-högershunt under både systole och diastole vilket vid stor vänster-högershunt ger en stor blodtrycksamplitud i aorta (lågt diastoliskt blodtryck, kraftiga perifera pulsar).

## Symtom

Vid liten ductus inga symtom. Vid stor ductus med stor vänster-högershunt utvecklas hjärtsvikt, vanligen inom någon månad. Vid stor ductus är trycken utjämnade mellan lungartären och aorta med risk för sekundär utveckling av kroniskt förhöjd lungkärlsresistens på samma sätt som vid VSD.

## Undersökningsfynd

Vid liten ductus hörfrekvent systodiastoliskt blåsljud med p.m. över I 1-2 sin. Vid stor vänster-högershunt hyperaktivt precordium, ibland fremissement och kraftigt systodiastoliskt blåsljud med p.m. över basen. Kraftiga pulsar i armar och ben samt stor blodtrycksamplitud. Vid förhöjd lungkärlsresistens minskar vänster-högershunten, då hörs endast ett systoliskt blåsljud och en förstärkt andraton.

## EKG

Vid liten ductus normalt. Vid stor vänster-högershunt tecken på vänster förmaksförstoring och vänsterkammahypertrofi. Uppmärksamma speciellt tecken på högerkammahypertrofi som indikerar förhöjt tryck i höger kammare och således ger misstanke om pulmonell hypertension.

## Röntgen

Kan vid liten shunt vara normal. Vid större vänster-högershunt ses hjärtförstoring samt vida lungkärl.

## Ekokardiografi

Ductus kan direkt visualiseras, i synnerhet hos mindre barn och om ductus är vid. Med Dopplertechnik kan vänster-högershunkten påvisas med stor säkerhet. Från hastigheten i flödet genom ductus kan tryckskillnaden mellan aorta och arteria pulmonalis i diastole uppskattas.

## Differentialdiagnos

Systodiastoliskt blåsljud kan förekomma vid andra hjärtmissbildningar (t.ex. arteriovenösa fistlar, coronarartärfistel etc.) men dessa ovanliga.

## Preoperativ utredning

Ultraljud, Ekg, Röntgen. Ultraljudundersökningen skall inkludera z-score avseende vänster förmaks- och kammarmått, som hjälp i bedömningen av eventuell volymbelastning.

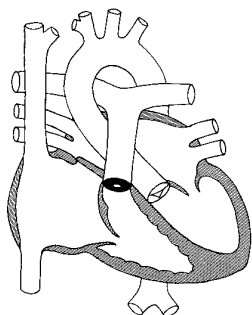
## Behandling

Slutning av öppetstående ductus arteriosus med kateterteknik. Idag används Amplatzpluggar av olika form och storlek för slutning av medelstor och stor öppetstående ductus arteriosus, i enstaka fall är fortfarande coil-teknik användbar. Nyare Amplatzpluggar tillåter slutning av stor ductus även hos barn ned mot 2 kg kroppsvikt. Liten öppetstående ductus arteriosus, restriktiv och utan tecken till förstoring av vänster förmak och/eller vänster kammare kräver ingen behandling. Betydande ductus hos mindre och prematura barn stängs fortsatt med kirurgi.

## Uppföljning

Vid normalisering av fysikaliska fynd, röntgen och ekokardiografi är fortsatt uppföljning inte nödvändig.

## Pulmonalstenos (PS)



Frekvens: Ca 7 % av alla medfödda hjärtfel. Indikation för ballongdilatation föreligger vid invasiv systolisk gradient på 40 mm Hg. Detta brukar motsvaras av en medelgradient mätt med Doppler på 40 mmHg. Observera att gradienten ofta underskattas i nyföddhetsperioden, särskilt så länge ductus är öppen. En del av dessa fall är ductusberoende och alltså akutfall. Ballongdilatation är förstahands- metod även i nyföddhetsperioden, såvida inte betydande infundibulär stenos också föreligger.

## Morfologi

Missbildad pulmonalklaff med dåligt utvecklade commissurer. Som följd av detta begränsad klafföppning med dömning av klaffen under systole.

## Hämodynamik

Som följd av stenosen tryckstegring i höger kammare med därav följande högerkammarehypertrofi. Vid höggradig stenosis kan hypertrofin ge en sekundär muskulär subvalvulär stenosis. En uttalad hypertrofi leder till nedsatt fyllnad av kammaren med tryckstegring även i höger förmak. Trycket i höger förmak kan därvid bli högre än trycket i vänster förmak vilket kan medföra en höger-vänstershunt via foramen ovale och därigenom cyanos

## Symtom

Lindriga-måttliga stenoser ger inga symtom. Vid höggradig stenosis kan man som ovan beskrivits se cyanos p.g.a. höger-vänstershunt på förmaksnivå. Mycket höggradig stenosis kan också leda till högerkammarsvikt. Dessa symtom ses vanligen under de första levnadsmånaderna.

## Undersökningsfynd

Vid lindrig-måttlig stenosis hörs en klav 2:a ton samt ett strävt, måttligt långdraget inteaktionsblåsljud med p.m. över I2-3 sin. Vid mer höggradig stenosis vanligen fremsissement. Blåsljudet då också längre och kan maskera den klavna 2:a tonen. Vid betydande högerkammarehypertrofi kan en ökad parasternal stöt palperas.

## EKG

Vid lindrig stenosis är Ekg normalt. Vid stenosis av klinisk betydelse ses högerkammarehypertrofi. Observera att viss "högerkammarehypertrofi" är fysiologisk i nyföddhetsperioden.

## Röntgen

Vanligen normal frånsett att arteria pulmonalis huvudstam kan vara något vid. Vid höggradig stenosis med svikt ses hjärtförstoring. Lungkärnen då vanligen smala som tecken på minskat lungflöde.

## Ekokardiografi

Vanligtvis förtjockade klaffar med ofullständig öppning. Vid höggradig stenosis ses förstoring av höger kammare med ökad väggjocklek. Doppler värdefull för att påvisa stenosflöde och speciellt för att värdera tryckgradienten över klaffen.

## Differentialdiagnos

ASD kan ha auskultationsfynd som liknar det vid lindrig pulmonalstenosis - röntgen differentierar (vida lungkärl och stort hjärta vid ASD).

## Behandling

Vid en mycket tät pulmonalstenosis kan neonatalt en ductusberoende situation föreligga med svåra symptom (cyanos) vid ductusstängning. Prostaglandininfusion och tidig behandling är då indicerade. I övriga fall indikation för behandling vid tecken på högerkammarehypertrofi på Ekg eller maximal Dopplergradient mer än 60-70 mmHg. I nyföddhetsperioden är gradienten svårvärderad p.g.a. högt tryck i arteria pulmonalis och/eller öppetstående ductus. Vid lindrig stenosis utan högerkammarepåverkan god prognos utan behandling. Flertalet patienter med pulmonalstenosis lämpar sig för ballongdilatation. Patienter som är symptomatiska bör få behandling omedelbart. I övrigt



vanligen behandling under de första levnadsåren. Riskerna vid operation eller ballongdilatation mycket små och resultaten goda.

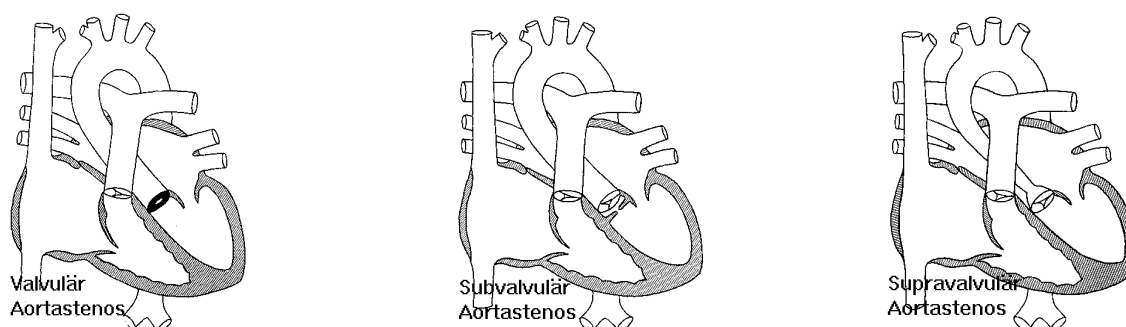
## Preoperativ utredning

Ekokardiografi, Ekg, röntgen.

## Uppföljning

Fortsatt uppföljning med särskild observans på ökande stenosis (ovanligt) eller insufficiens. Om gradienten är fortsatt låg (medelgradient <20 mmHg) och insufficiensen låggradig ännu ett par år efter behandling behövs ingen ytterligare uppföljning.

## Aortastenos



Frekvens: Cirka 5 % av alla medfödda hjärtfel. Könsfördelning pojkar/flickor c:a 3:1.

## Morfologi

1. Valvulär stenosis: Kritisk valvulär aortastenos hos nyfödd ger uttalad hjärtsvikt direkt efter födelsen när ductus arteriosus slutit sig. Observera att valvulär aortastenos hos nyfödd med måttlig gradient kan progrediera snabbt. Tillståndet kan vara svårvärderat på grund av nedsatt vänsterkammarsfunktion. Vid fibroelastosis i vänster kammare försämras prognosen påtagligt. Större barn med måttligt tät valvulär aortastenos är oftast symptomfria och diagnostiseras vanligen efter utredning på grund av att blåsljud noteras vid rutinundersökning.
2. Subvalvulär stenosis: Vid membranliknande strukturer i vänster kammars utflödesdel finns ofta andra hjärtfel i kombination, inte sällan efter kirurgi för kammarseptumdefekt eller coarctatio aortae. Muskulära eller tunnelformade förträngningar finns också ofta i kombination med mer eller mindre komplexa hjärtfel, förutom som del i hypertrofisk obstruktiv kardiomyopati.
3. Supravalvulära stenoser: Förekommer oftast i samband med Williams syndrom ("Elfin face").

## Hämodynamik

P.g.a. avflödeshindret sker en tryckstegring i vänster kammare, vilket leder till hypertrofi. Vid mycket höggradig stenosis ses vänsterkammarsvikt och otillräcklig perifer cirkulation.

## Symtom

Vid lindrig-måttlig stenosis inga symtom. Vid mycket höggradig stenosis kan neonatalt en ductusberoende situation föreligga med grava symtom i samband med ductusstängningen (kritisk aortastenos). Detta är ett mycket allvarligt tillstånd som motiverar Prostaglandininfusion och tidig behandling.

Hos vissa äldre barn med höggradig stenosis kan angina pectoris eller syncopeattacker förekomma. Vid höggradig stenosis finns en liten risk för mors subita vanligen i samband med ansträngning.

## Underökningsfynd

Ofta fremissement i fossa jugularis eller över I1-2 dx. Över hela precordiet hörs ett strävt, mer eller mindre långdraget, systoliskt ektionsblåsljud. Blåsljudet fortleds upp över carotiderna och har p.m. i fossa jugularis eller I1-2 dxt. Vid valvulär stenosis hörs en tidigsystolisk ejektionston, bäst hörbar över I4 sin. Vid subvalvulär stenosis kan blåsljudet ha p.m. över I2-3 sin. Svagt, högfrekvent tidigdiastoliskt blåsljud kan då förekomma (aortainsufficiens). Vid kritisk aortastenosis dominerar bilden av vänsterkammarsvikt och dålig perifer cirkulation. Blåsljudet är då vanligen mycket svagt eftersom den dåliga vänsterkammaren ger ett dåligt utflöde till aorta. Vid höggradig aortastenosis något lågt systoliskt blodtryck, vilket ger en liten blodtrycksamplitud och svaga pulsar i armar och ben.

## EKG

Vid lindrig-måttlig aortastenosis normalt Ekg. Vid höggradig AS ses ibland hypertrofi och ofta även belastning av vänster kammare, men ibland på spädbarn ibland ett normalt Ekg. Ett normalt Ekg utesluter således inte en AS av betydelse. Patologiska ST-T-förändringar kan framträda vid arbetsbelastning.

## Röntgen

Oftast normal. Vid höggradig stenosis med symtom ses hjärtförstoring och vanligen lungvensstas.

## Ekokardiografi

Såväl valvulär som subvalvulär AS kan på ett säkert sätt påvisas med ekokardiografi. Med M-mode ekokardiografi kan vägg tjocklek i vänster kammare och vänster kammares kontraktilitet värderas. Ekokardiografi är betydligt känsligare än Ekg för att värdera vänsterkammarehypertrofi. Med Doppler kan stenosis och eventuell insufficiens bekräftas. Kontinuerlig Doppler medger en beräkning av tryckgradienten över stenosen.

## Förlopp

Stenosisgraden ofta oförändrad men kan öka, i synnerhet under de första levnadsåren. Vid 45-50 års ålder uppträder vanligen förkalkning i stenoserade aortaklaffar. Klafffunktionen kan då försämrats med ökande stenosis eller insufficiens. Aortastenosis som hos barn varit lindriga kan således hos vuxna utvecklas till aortavitier av klinisk betydelse. Patienter med AS skall därför kontrolleras upp i vuxen ålder.

## Preoperativ utredning

Ultraljud, Ekg, Röntgen, Arbetsprov (hos barn över 7-8 års ålder) och vanligen invasiv utredning vid muskulära subvalvulära stenosis och vid supra-valvulära stenosis. Under senare år har vi allt oftare utfört invasiv mätning av gradient om minsta osäkerhet föreligger om operationsindikation.

## Behandling

Vid symptom eller påvisad höggradig stenosis kirurgisk behandling i form av valvulotomi vid valvulär AS och resektion vid subvalvulär stenosis. Hos större barn vill man undvika hypertrofi och fibrosutveckling i vänster kammare. Indikation för behandling blir en sammanvägning av ultraljudsfynd, EKG i vila och under arbete. Medelgradient över 50 mm Hg (vilket ofta motsvarar en maximal gradient på c:a 80 mm Hg) utgör indikation för kirurgi, liksom Ekg-tecken på myocardiemi i vila eller under arbete.

Vid subvalvulär membranös aortastenosis kan operation övervägas vid lägre gradient än vid valvulär stenosis. Behandling kan övervägas också vid lägre gradienter om det samtidigt föreligger symptom, belastningstecken på Ekg eller på grund av betydande hypertrofi vid UCG. Vanligtvis utförs kommissurotomi. Observeras bör att valvulotomi (kommissurotomi) är en palliativ operation med vanligtvis gott resultat men där risken för förkalkning av klaffen i högre ålder kvarstår. Viss aortainsufficiens ses relativt ofta efter ingreppet.

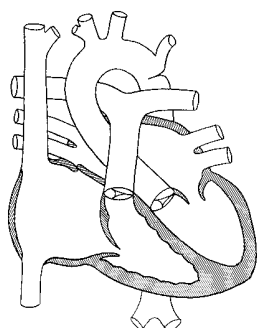
Operationsrisken är låg. Vid kritisk aortastenosis öppnas ductus med Prostaglandininfusion. När patienten stabiliserats utförs operationen. Hos dessa barn inte ovanligt med betydande endomyocardiell påverkan av vänster kammare (endocardiell fibroelastos) vilket ökar operationsrisken.

Indikationen för Ross-kirurgi (överflyttning av pulmonalisroten med klaffar till aortaposition och homograft i pulmonalisposition) kan vara aktuellt om klaffsjukdomen inte kan avhjälpas med kommissurotomi. Detta gäller ofta i komplicerade reoperationsfall eller i fall där insättning av mekanisk klaffprotes annars skulle vara aktuellt. Vid vissa centra är ballongdilatation förstahandsbehandling. Metoden är inte rutinmetod i Sverige, men användes i en del fall där Ross-kirurgi annars skulle vara aktuell. Supra- valvulär aortastenosis förekommer speciellt vid Elfin face syndrom (Williams syndrom) och är ofta mer långsträckt. För att häva denna fordras ofta en vidgande patch.

## Uppföljning

Livslång uppföljning. Aortainsufficiens utvecklas ofta vid högre ålder. Vid kritisk aortastenosis som opererats neonatalt finns en relativt stor risk för re-stenosis under barneåren.

## Coarctatio aortae



Frekvens: Cirka 5,5 % av alla medfödda hjärtfel. Olika sjukdomsförlopp finns. Barn med ductusberoende systemcirkulation i den nedre kroppshalvan insjuknar akut tidigt under de första levnadsveckorna, medan andra kan vara symptomfria långt upp i vuxen ålder. Barnen opereras omgående sedan diagnosen ställts.

## Morfologi

Förträngning av isthmus aortae nära ductus arteriosus avgång. Förträngningen kan vara belägen strax nedan eller i höjd med ductus arteriosus (postductal resp. juxtaductal coarctatio aortae).

Förträngningen kan även vara belägen proximalt om ductus arteriosus, preductalt, och kan då vara långsträckt. I ett litet antal fall föreligger ett totalt avbrott av aorta preductalt ("avbruten aortabåge"). Vid coarctatio aortae är ibland aortabågen underutvecklad och ofta är även aortaklaffen missbildad, inte sällan med endast två klaffsegel (bicuspid aortaklaff). Vid coarctatio aortae finns ibland även kammarseptumdefekt, vilket nästan alltid är fallet vid totalt avbrott av aortabågen.

## Hämodynamik

Vid isolerad coarctatio aortae föreligger ett avflödeshinder i aorta med högre tryck proximalt om stenosen. Blodtrycksökningen proximalt är vanligen måttlig under första levnadsåren men ökar i

skolåldern, speciellt efter 10-års ålder. Enstaka spädbarn med isolerad coarctatio aortae kan dock ha betydande blodtrycksstegring proximalt om stenosen. Graden av vänsterkammarpåverkan beror på blodtrycksnivån.

Vid juxtaductala och preductala förträngningar ses ofta en dramatisk förändring när ductus arteriosus stänger sig (vanligen någon gång under den första levnadsveckan). En plötslig ductuslutning kan framkalla en akut belastning på den vänstra kammaren. Vid preductal coarctatio aortae är dessutom perfusionen av nedre kroppshalvan beroende av flödet genom ductus arteriosus (ductusberoende hjärtfel).

## Symtom

Vid isolerad coarctatio aortae kan antingen svår hjärtsvikt utvecklas akut, i samband med att ductus stänger sig (juxtaductal eller preductal coarctation) med utveckling av cirkulatorisk chock. Snabb utveckling av metabolisk acidosis är vanlig. Dessa symtom kan komma snabbt, inom loppet av några timmar. I vissa fall kan dock ductus arteriosus sluta sig utan barnet får symtom, vilket antingen beror på att kollateralkärl utvecklats så att den nedre delen av kroppen på så sätt får blodförsörjning eller helt enkelt på att förträngningen inte är tillräckligt uttalad. Det är ytterst viktigt att tänka på att coarctatio aortae under den första månaden är en progressiv sjukdom, vilket innebär att till synes en lindrig förträngning på ett nyfött barn snabbt kan utveckla sig till tät förträngning och ett livshotande tillstånd.

## Undersökningsfynd

Vid isolerad coarctatio aortae hörs vanligen hos ett nyfött barn en förstärkt andraton samt ett systoliskt ektionsblåsljud. På ryggen interscapulärt, speciellt på vänster sida, hörs ett svagt, högfrekvent,

långdraget blåsljud. Starkare pulsar i armarna än i benen är det diagnostiskt mest väsentliga. Femoralispulsarna är svaga eller saknas helt. Blodtrycksmätning i arm och ben säkerställer diagnosen (högre blodtryck i armar än i ben, men blodtrycksmätning i benet är inte alltid tillförlitligt).

Om ett barn är gravt inkomenserat i nyföddhetsperioden skall alltid coarctatio aortae uteslutas. Blåsljud kan hos dessa barn förekomma men förekommer inte alltid. Pulsar i benen svaga eller saknas. Pulsar i armarna kan också vara svaga som följd av vänsterkammarsvikten.

## EKG

Vid isolerad coarctatio aortae ofta normalt i neonatalperioden. Vänsterkammarmhypertrofi kan ses. ST-T påverkan motsvarande vänster kammare ses ofta som uttryck för vänsterkammarebelastning, och i nyföddhetsperioden kan högerkammarpåverkan också ses.

## Röntgen

Vid isolerad coarctatio aortae ofta normala röntgenfynd. Hos äldre barn kan man se revbensuserer som tecken på vidgade kollateraler (intercostalartärer).

## Ekokardiografi

I para- och suprasternal projektion syns förträngningen, i synnerhet hos spädbarn. Hos äldre barn med isolerad coarctatio aortae ses ofta hypertrofi av vänsterkammareväggen. Med Doppler kan ökad flödes hastighet över coarctationsområdet påvisas med såväl systolisk som diastolisk gradient.

## Förlopp

Vid isolerad coarctatio aortae ökande hypertoni i övre kroppshalvan med stigande ålder. Förutom risk för död i hjärtsvikt finns också risk för cerebrovasculära komplikationer och utveckling av coronarsjukdom på grund av hypertonin.

## Preoperativ utredning

Ultraljud, Ekg, Röntgen. Blodtrycksmätning skall alltid utföras vid undersökning för misstänkt hjärtfel. Vid misstanke om coarctatio aortae skall blodtrycksmätning göras i båda armarna och ett ben. I vissa fall, särskilt en del äldre barn, kan hjärkateterisering och angiografi behöva utredas. MRT eller CT är också värdefulla metoder vid kartläggning av aorta.

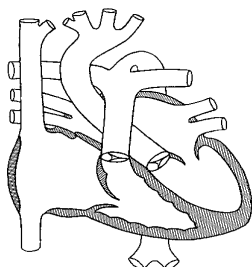
## Behandling

Kirurgi utförs i anslutning till att diagnosen ställts. Vid sent upptäckt coarctatio aortae hos barn > 15 kg har ballongdilatation/stentdilatation alltmer blivit förstahandsmetod. Ballongdilatation är också förstahandsmetod vid restenos efter kirurgi.

## Uppföljning

Livslång uppföljning. Speciell uppmärksamhet på eventuell restenos. Uppföljningen ska vara livslång och bör inkludera arbetsprov med blodtrycksmätning. Vid misstanke om restenos efter kirurgi utförs MRT alternativt CT. Hos patienter opererade i vuxenålder eller sent i barnåldern är bestående hypertension inte ovanligt.

## Avbruten aortabåge



Totalt avbrott av aortabågen så att kärlförsörjningen till den första delen sker på vanligt sätt från vänster kammare medan den distala delen försörjs via ductus arteriosus från höger kammare via arteria pulmonalis. Avbrottet kan vara beläget på olika nivå i relation till hals-och armartärer. Samtidig kammarseptumdefekt är regel. Kärlförsörjningen till distala avsnittet av aorta är helt ductusberoende. Svåra symptom med hjärtinkompensation och dålig perifer cirkulation vid ductusstängning.

Omedelbar prostaglandininfusion skall ges för att stabilisera cirkulationen inför kirurgi.

## Preoperativ utredning

Ekokardiografi, röntgen, Ekg samt angiokardiografi eller datortomografi.

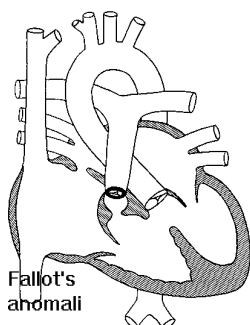
## Behandling

Rekonstruktion av aortabågen samt delning av ductus arteriosus och slutning av kammarseptumdefekten görs vanligen vid samma ingrepp. Vid avbruten aortabåge kombinerad med multipla muskulära ventrikelseptumdefekter utförs ibland rekonstruktion av aortabågen samt bandning av arteria pulmonalis. Ventrikelseptumdefekten sluts i så fall senare samtidigt med borttagande av pulmonalisbandet.

## Uppföljning

Livslång uppföljning. Beakta särskilt eventuell restenos. Utveckling av subvalvulär aortastenosis senare i förloppet inte helt ovanlig. Vid avbruten aortabåge finns en ökad förekomst av 22q11 deletionssyndrom med risk för hypocalcemi och immundefekt.

## Falot's anomali



C:a 5,5 % av alla medfödda hjärtfel. Mycket olika sjukdomsförlopp finns. Vissa barn har en ductusberoende lungcirkulation och utvecklar tidigt cyanos, i mycket sällsynta fall finns symtomfrihet långt upp i vuxen ålder. Ungefär hälften av barn med Falloṡ's anomali dör under första levnadsåret om de lämnas utan åtgärd. Korrektiv kirurgi utan föregående shuntoperation utförs om lungartärgrenarna är av god dimension. Shuntoperation kan vara nödvändig för att öka lunggenomblödningen och därmed lungkärlens tillväxt.

## Morfologi

Kombination av VSD och utflödesobstruktion från höger kammare. VSD:n stor och belägen omedelbart under aortaroten (överridande aorta).

Utfödesobstruktionen är komplex och består av varierande inslag av tre komponenter:

1. Deviation av utflödesseptum anteriort och åt höger vilket ger en infundibulär pulmonalstenos. Denna stenos är muskulär och kan öka vid ökande hypertrofi. Stenosen senare fibromuskulär.
2. Valvulär pulmonalstenos.
3. Hypoplasi av arteria pulmonalis innefattande klaffringen. Grenstenoser på lungartären kan förekomma.

## Hämodynamik

Den stora VSD:n ger tryckutjämning mellan kamrarna. Shuntrikning och shuntstorlek beror på avflödesförhållande från höger kammare i relation till motståndet i systemkretsloppet. Vid lindrig utflödesobstruktion kan vänster-högershunt förekomma (acyanotisk Falloṡ). Vid mer betydande utflödesobstruktion höger-vänstershunt (cyanos). En ökande grad av utflödesobstruktion leder till en mer uttalad hypoxi (cyanos).

## Symtom

Vid vänster-högershunt vanligtvis inga symtom. Huvudsymtomet i övrigt cyanos. Vissa barn kan ha betydande utflödesobstruktion redan som nyfödda och är därför redan då cyanotiska. Majoriteten av patienter med Falloṡ's anomali är dock acyanotiska initialt. Vid stigande ålder ökar utflödesobstruktionen med tillkomst eller ökning av cyanosgraden. Cyanosen ökar vid ansträngning. Hos vissa barn under två års ålder förekommer en spasm i den muskulära, infundibulära stenosen med attacker av ökad cyanos (blue spells). Sådana attacker är ofta allvarliga med risk för utveckling av metabolisk acidosis.

## Undersökningsfynd

Patienter utan cyanos har vanligen kraftigt systoliskt blåsljud beroende på ventrikelseptumdefekt och pulmonalstenos ofta med systoliskt fremissement. Hos en patient med Fallot's anomali med cyanos beror blåsljudet på den infundibulära förträngningen. Vid ökande stenos går mindre blodflöde ut i lungartären och mer via VSD till aorta. Ökande utflödesstenos ger således mer cyanos och ett kortare och svagare blåsljud. Vid akut cyanosattack kan blåsljudet försvinna. Cyanosen syns bäst på läppar och nagelbädd. Hypoxi leder till en kompensatorisk polycytemi. Ökande hypoxi ger således ökande B- Hb och B-EVF.

## EKG

Högerställd el.axel och högerkammarmhypertrofi.

## Röntgen

Vid vänster-högershunt kan hjärtat vara förstorat. Vid cyanotisk Fallot vanligtvis normalstort eller lätt förstorat hjärta och smala lungkärl.

## Ekokardiografi

Den stora VSD:n samt den vida, överridande aortaroten kan lätt identifieras. Vanligtvis kan även utflödesdelen av höger kammare, infundibulum, kartläggas. Doppler visar flödesförhållanden och medger bestämning av utflödesgradienter.

## Förlopp

Vid ökande ålder förvärras utflödesobstruktionen, vilket leder till en ökad cyanos. Innan kirurgisk behandling var möjlig dog de flesta i barnåldern eller tidig vuxenålder i hypoxi eller komplikationer till hypoxin. Polycytemi ger en ökad trombosrisk och förekomst av höger-vänstershunt ger en ökad risk för hjärnabscess vid bakteriemi.

## Differentialdiagnos:

Andra cyanotiska hjärtfel med obstruktion i höger kammares utflödesdel ger en liknande klinisk bild. Ekokardiografi klargör vanligtvis anatomin.

## Preoperativ utredning

Ultraljud, Ekg, Röntgen. Invasiv utredning utförs sällan inför shuntoperation, men ibland inför korrektiv kirurgi såvida inte MRT eller CT visar de anatomiska förhållandena tillräckligt bra. Man bör kartlägga kransartärernas förlopp eftersom det är känt att höger kransartär kan avge gren som korsar höger kammares utflödesdel, vilket kan komplicera kirurgin.

## Behandling

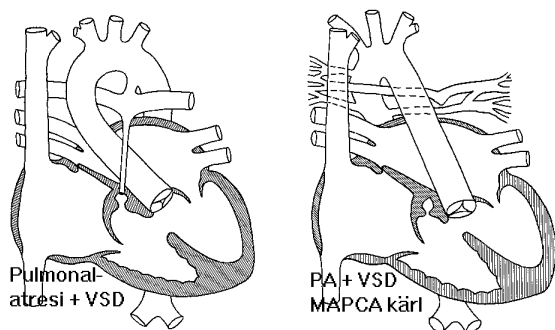
Vid extremvarianten ventrikelseptumdefekt med mycket höggradig pulmonalstenos kan neonatalt en ductusberoende situation föreligga. Prostaglandininfusion och tidig kirurgi är då indicerad. Akuta cyanosattacker fordrar omedelbar behandling. Eventuell metabolisk acidosis måste korrigeras. Om diagnosen Fallot's anomali är säkerställd kan betareceptorblockad ges för att häva spasmen i utflödesstenosen. Cyanosattacker eller betydande generell cyanos är indikation för kirurgisk behandling. Om de anatomiska förutsättningarna för operation är goda kan totalkorrektin utföras i tidig ålder. I andra fall utförs en palliativ operation, senare följd av totalkorrektin. Den palliativa operationen består i att åstadkomma en ökad lungperfusion genom en anastomos mellan systemartär

och arteria pulmonalis. Oftast utförs operationen som en anastomos mellan arteria subclavia och arteria pulmonalis (Blalock-Taussig anastomos). Vid totalkorrektionen sluts VSD:n med patch. För att häva utflödesobstruktionen kan man behöva vidga utflödesdelen med en patch som ibland sträcker sig över pulmonalklaffringen med pulmonalinsufficiens som följd. Operationsåldern beror på graden av cyanos. Operation sker ofta före ett års ålder. Operationsrisken är mindre än 2 %. Operationsresultaten är vanligtvis goda men ofta med viss kvarstående utflödesobstruktion och/eller pulmonalisinsufficiens. Barnen brukar vanligen vara helt besvärfria. Maximala prestationsförmågan är dock ofta något lägre än hos friska barn.

## Uppföljning

Uppföljningen är livslång. Ge akt på patchläckage, utflödesstenos i höger kammare eller grenstenos på lungartärer liksom på rytmrubbningar. Om transanulär patch anlagts utvecklas pulmonalinsufficiens vilket senare leder till behov av homograft.

## Pulmonalisatresi med ventrikelseptumdefekt



Två huvudtyper finns, de med (c:a 70%) och utan (c:a 30%) ductusberoende lungcirkulation. Lunggenomblödningen hos de senare sker via aortapulmonella kollateraler och dessa barn insjuknar vanligen inte med cyanos utan oftare i hjärtinkompensation ett par månader efter födelsen. Vid ductusberoende lungcirkulation dör barnen i hypoxi när ductus arteriosus stänger sig.

## Preoperativ utredning

Ultraljud, Ekg, Röntgen. Inför shuntoperation är det oftast tillräckligt med non-invasiv utredning, men inför korrektion utförs hjärtkateterisering/angiografi, MRT eller CT-undersökning. I fall med aortapulmonella kollateraler är selektiv angiografi av kollateraler tidigt nödvändigt för att bedöma möjligheterna till kirurgisk behandling.

## Behandling

Blalock-Taussigshunt anläggs hos barn med ductusberoende lungcirkulation. Dessa barn är sen conduitfall och korrektion (Rastelli) görs vanligen inte före ett års ålder, självklart beroende på shuntfunktion. Handläggningen av fall med aortapulmonella kollateraler beror på om normal lungkärlsbädd finns eller inte, antal och storlek av aortapulmonella kollateraler. Kirurgin syftar till att skapa centrala lungkärl (om sådana inte finns) genom så kallad unifokalisering. Om kollateralkärlen är stora och utan förträngningar kan lungkärlen skadas på grund av högt tryck. Ocklusion av kollateralkärl med coil utförs ibland om lungkärlbädden samtidigt försörjs av normalt anlagda lungkärl.

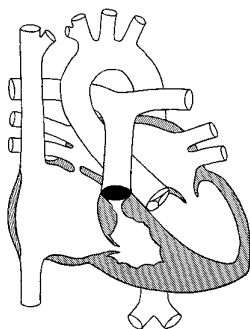
## Uppföljning

Uppföljningen är livslång. Efter conduitoperation bör man ge akt på VSD-läckage, conduitstenos eller grenstenos på lungartärer, rytmrubbningar. Conduitbyte blir alltid nödvändigt förr eller senare. Med MRT eller CT visualiseras conduit och lungartärer bra. Vid dysfungerande conduit (stenos o/e insufficiens) kan patienten vara aktuell för klaffinsättning med kateterteknik. Med det implantat som



är tillgänglig idag (Melody) är denna behandling aktuell om homograftet hade en diameter  $\geq 16$  mm vid insättningen och är  $\leq 22$  mm. Vid denna typ av klaffersättning föreligger en risk för kompression av närliggande coronarartär, varför noggrann utredning måste företas innan beslut om klaffersättning med kateterteknik tas.

## Pulmonalisatresi med intakt kammarseptum



Atresi av pulmonalisklaffen samt i de flesta fall en hypoplastisk höger kammare och liten tricuspidalisklaff. Ductusberoende cirkulation i nyföddhetsperioden med uttalad cyanos när ductus arteriosus stänger sig. Ibland finns förbindelser mellan den lilla högerkammaren och någon coronarartär samt ibland även stenoser i en coronarartär. Denna situation är vanligast hos patienter med mycket hypoplastisk höger kammare. Plötsliga dödsfall kan inträffa tidigt, även efter till synes lyckad palliativ kirurgi sannolikt p.g.a. arythmi. Liksom vid pulmonalatresi och VSD är lungcirkulationen ductusberoende. Faktorer som avgör möjligheterna till och typ av kirurgi är höger kammares storlek, tricuspidalostiets storlek, kranskärlsanomalier (fistlar till höger kammare med eller utan stenoser) och lungkärlets storlek.

### Preoperativ utredning

Ultraljud, Ekg, Röntgen, i de flesta fall invasiv utredning även före shuntoperation för att värdera höger kammare och särskilt förekomst av kranskärlsfistlar.

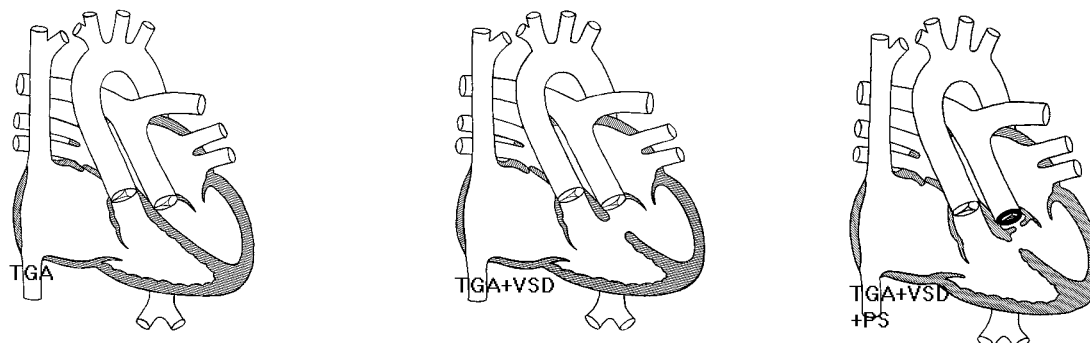
### Behandling

Palliativ operation med en aortopulmonell shunt vanligen nödvändig i tidigt skede. Denna operation kan kombineras med en valvulotomi under förutsättning att coronarblodflödet inte är beroende av bevarat högt tryck i höger kammare (kranskärlsfistlar med stenoser). I vissa fall kan tidig valvulotomi alternativt radiofrekvensperforation och ballongdilatation av pulmonalisklaffen leda till tillväxt av höger kammare så att på sikt en tvåkammarcirkulation kan åstadkommas. Prognosen är då god men fortsatta behandlingar med kateter eller operation brukar krävas för att stänga shunt, eventuellt förbättra utflödet från höger kammare och på sikt skydda höger kammare från uttalad pulmonalisinsufficiens. I andra fall tillväxer inte höger kammare och man får då sikta på en enkammarcirkulation (se avsnittet om enkammarhjärta).

### Uppföljning

I fall som planeras till tvåkammarssystem finns vissa som initialt är shuntberoende, andra som vid lyckosamt resultat är färdigbehandlade efter valvulotomi eller kateterbehandling. I de fall som behandlas till tvåkammarssystem, men där shunt anläggs bör värdering på barnhjärtcentrum göras under första levnadsåret angående fortsatt handläggning. I vissa fall kan shunt och ASD stängas med kateterteknik, i andra fall krävs ytterligare kirurgi.

## Transposition av de stora artärerna (TGA)



Vid transposition utan ASD eller VSD dör barnen inom ett par dagar om de lämnas utan behandling. Prostaglandininfusion hjälper oftast men inte alltid och isolerad transposition är ett av de komplexa medfödda hjärtfel där sjukdomsförloppet kan vara så snabbt att barnet aldrig hinner transporteras till enhet där kirurgisk behandling finns. Extremt snabba förlopp finns med uttalad hypoxi inom ett par timmar efter födelsen. Dessa barn skall alltid omgående transporteras till barnhjärtcentrum.

### Morfologi

Aorta avgår från höger kammare och arteria pulmonalis från vänster kammare. TGA som isolerad hjärtmissbildning förekommer i mindre än hälften av fallen. I övriga fall är transposition förenad med andra hjärtmissbildningar, exempelvis VSD, PDA, PS och coarctatio aortae.

### Hämodynamik

Förutsättning för att överleva med denna missbildning är att syresatt blod kan komma till höger sida och ut i aorta och icke syresatt blod till vänster sida och ut i lungartären. Hos det nyfödda barnet sker detta genom shuntning via foramen ovale och ductus arteriosus. Vid samtidig VSD finns bättre förutsättning för blandning än vid isolerad TGA.

### Symtom

Hos de flesta patienter med TGA stänger sig ductus arteriosus i normal tid. Barnet får då snabbt ökande och uttalad hypoxi. Vid isolerad TGA utvecklas därför cyanos snabbt efter födseln. Hypoxin ger risk för metabolisk acidosis och snabb försämring av barnets tillstånd. Andra samtidiga hjärtmissbildningar kan modifiera symtomen. Vid samtidig VSD blir cyanosen mindre uttalad och inkompenstationssymtomen mer dominerande. Tidig cyanos är dock det viktigaste symtomet.

### Förlopp

Karakteriseras av antingen uttalad hypoxi direkt efter födseln (i de fall där foramen ovale shuntning inte sker) eller snabb försämring när ductus arteriosus sluter sig. Tidig diagnos är förutsättning för bra behandlingsresultat. Utan behandling dog tidigare 30% under första levnadsveckan och 90% före 1 års ålder.

Neonatal cyanos som inte beror på lungsjukdom eller cerebralt betingad hypoventilation bör alltid föranleda omgående konsultation av barnkardiolog.

### Undersökningsfynd

Cyanos och något senare inkompenstationstecken. Andratonen hörs isättande (aortaklaffen ligger direkt under bröstbenet). Blåsljud saknas ofta, men förekommer vid samtidig VSD och/eller pulmonalstenos.

## EKG

Vanligtvis för åldern normal högerkammardominans.

## Ekokardiografi

Ger vanligen diagnosen och kan också klargöra om andra hjärtmissbildningar föreligger.

## Röntgen

Initialt normalstort hjärta med ibland karakteristisk form med smal mediastinum och äggformat hjärta. Senare ökad hjärtstorlek och vida lungkär.

## Differentialdiagnos

Andra medfödda hjärtmissbildningar med tidigt debuterande cyanos. Dessa bör också remitteras omgående så att kartläggning och behandling kan ske på barnkardiologiskt centrum.

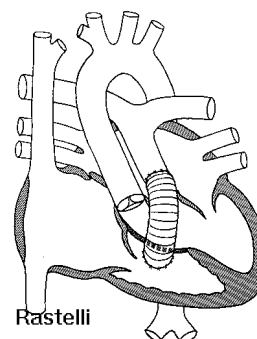
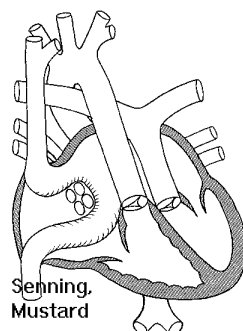
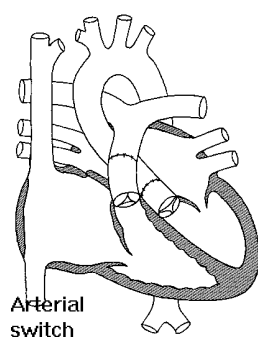
Persisteringe fetal cirkulation - fordrar noggrann ekokardiografisk kartläggning för att utesluta medfödd hjärtmissbildning.

## Preoperativ utredning

Ekokardiografi, röntgen, Ekg. Hjärtkateterisering och angiokardiografi endast indicerad om förmaksseptostomi behövs. Invasiv utredning är indicerad vid associerade hjärtfel (exempelvis VSD, pulmonalisstenos, coarctatio aortae).

## Behandling

Tidig behandling absolut vital. Om diagnosen är känd intrauterint skall förlossning ske på barnhjärtkirurgiskt centrum. Om ductus arteriosus öppnas med Prostaglandin minskar vanligen hypoxin. Vid TGA utan annan hjärtmissbildning kan detta ibland leda till ökad lungperfusion, ökat tryck i vänster förmak och att foramen ovale sluter sig. Som följd av detta kan hjärtsvikt utvecklas vilket kan föranleda behov av respiratorbehandling. Vid misstanke om TGA ska kontakt med barnkardiologiskt centrum tas omgående. Inför transport är det mycket väsentligt att barnets tillstånd är så stabilt som möjligt. För att åstadkomma en bättre blandning mellan de bägge förmaken utförs ibland ballongseptostomi ad modum Rashkind i samband med hjärtkateterisering. Risken vid detta ingrepp är mycket låg. Vid TGA utan eller med VSD utförs anatomisk korrektion (arterial switch) under de första två levnadsveckorna. De stora artärerna delas och reanastomoseras. Coronarartärerna måste därvid reimplanteras i den nya aortan. Eventuell VSD sluts. Operationsrisken <5%. Transposition med VSD och PS kan korrigeras genom att man leder blodet från vänster kammare genom ventrikelseptumdefekten till aorta. Detta åstadkommes med en snedställd patch. Blodet från höger kammare leds genom en konstgjord förbindelse (conduit) från höger kammare till lungartären (Rastelli's operation).

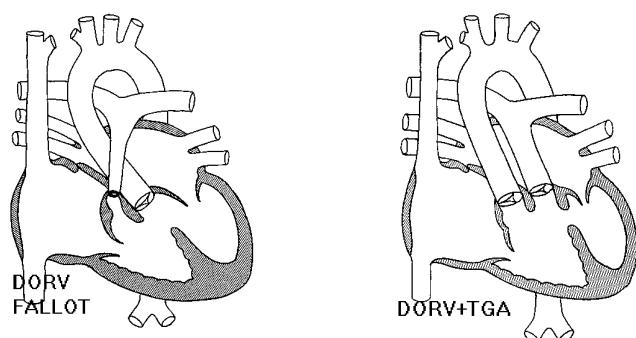


## Uppföljning

Livslång. Efter anatomisk korrektion (arteriell switch) speciell observans på utflödesstenos från höger kammare, coronarcirkulation och därför vänsterkammarfunktion samt aortainsufficiens. Uppföljning för särskild värdering av coronarcirkulationen består oftast av non-invasiv utredning med ekokardiografi, arbetsprov och CT. Vid misstanke om avvikande coronarcirkulation kompletteras utredningen med angiografi.

Efter Rastellis operation speciell observans på conduit funktion, utflödesförhållanden från vänster kammare och eventuell arytm. Efter Mustard och Sennings operation speciell observans på högerkammarfunktion, tricuspidalisinsufficiens, tachy- och bradyarytmier samt flödesförhållanden i tunnlarna från vena cava superior och inferior. Patienter som är opererade med förmakskorrektion är idag dock i nästan samtliga fall vuxna och sköts därför av vuxenkardiologer på GUCH-centrum.

## Dubbelt utflöde från höger kammare (DORV)



Ett flertal olika typer finns och delas in efter hur aorta och arteria pulmonalis avgår i förhållande till varandra. Kärlens avgångar har stor betydelse för hur symtom utvecklas, och vilken typ av kirurgi som är möjlig att utföra. Aorta kan avgå antingen bakom, framför och till höger eller vänster om arteria pulmonalis. Kammarseptumdefekt finns i princip alltid vid detta hjärtfel men lokalisationen kan skilja sig från fall till fall. De är oftast inte tryckbegränsande (restriktiva) och ligger antingen under båda de stora kärlen ("doubly committed"), eller under ett av dem ("subaortal" resp "subpulmonell" defekt), eller långt ifrån utflödesdelen av den högra kammaren ("remote VSD eller avlägsen VSD").

Andra viktiga faktorer att ta hänsyn till vid dubbelt utflöde höger kammare är om det föreligger en utflödesstenos under arteria pulmonalis eller aorta eller om andra vitier förekommer samtidigt, exempelvis coarctatio aortae, vilket är vanligt om subaortal stenosis förekommer.

Det klassiska Taussig-Bing vitiet innebär att aorta avgår framför pulmonalis och ofta finns en förträngning i utflödet under aorta (subaortal stenosis). Symtomen vid dubbelt utflöde höger kammare beror helt på hur de stora kärlen avgår, hur kammarseptumdefekten är lokaliserad och om förträngning finns under något av de stora kärlen. Dessa förträngningar kan vara lindriga till en början och ger ibland problem först senare. Om aorta avgår framför pulmonalis är barnet oftast uttalat cyanotiskt, speciellt om förträngning finns i utflödet under pulmonalis. Om förträngning i stället finns under aorta är barnet blekt och inkomenserat på grund av nedsatt systemcirkulation och ett ökat lungblodflöde.

## Preoperativ utredning

Ekokardiografi, röntgen, Ekg samt hjärkateterisering med angiokardiografi.

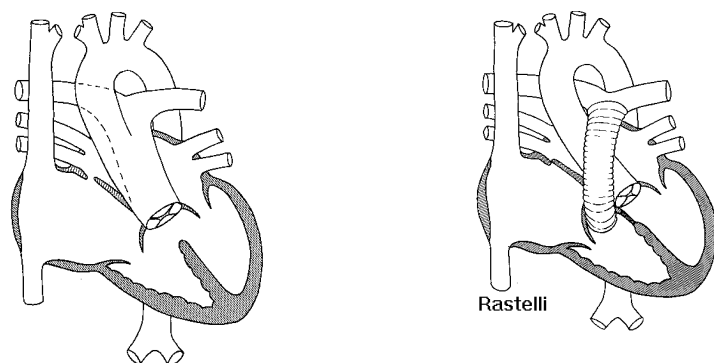
## Behandling

Vid DORV med normal kärlrelation handläggning liknande VSD eller vid samtidig pulmonalstenos handläggning liknande den vid Fallot's anomali. Vid DORV med kärlen i transpositionsställning handläggning som transposition med VSD med eller utan pulmonalstenos. Vid en uttalad samtidig subvalvulär aortastenosis kan man behöva utföra en omfattande rekonstruktion av utflödet från hjärtat till aorta ascendens (Damus-Kaye-Stansels operation).

## Uppföljning

Livslång. I övrigt handläggning beroende på vilken typ av kirurgi som utförts.

## Truncus arteriosus communis



Den vanligaste typen (I) innebär att pulmonalis huvudstam avgår från aorta ascendens ganska nära truncusklafterna. Vid typ II avgår de båda lungartärgrenarna i samma höjd på aorta ascendens men helt separat. En tredje och särskilt komplicerad undergrupp är de barn med truncus arteriosus communis och samtidig avbruten aortabåge. Barn med truncus arteriosus communis är ofta svårt inkompenenserade och detta inträffar tidigt. Den huvudsakliga anledningen till detta är det stora lungblodflödet när lungkärlsmotståndet minskar efter födseln. Myokardgenomblödningen blir försämrad på grund av att blodflödet från truncuskäret till lungorna sker under hela hjärtcykeln, även under diastole, och alltså stjäls blod från kranskärlen. Dessutom föreligger ofta insufficiens i truncusklafterna, vilket ytterligare minskar myokardgenomblödningen. Truncus arteriosus communis är ibland förenad med hypocalcaemi och immunbrist (22q11 deletionssyndrom).

## Preoperativ utredning

Ultraljud, Ekg, Röntgen. Invasiv utredning alternativt MRT eller CT vid alla typer utom typ I.

## Behandling

Kirurgi med slutning av VSD och anläggande av conduit från höger kammare till lungartären sker inom ett par veckor efter födseln.

## Uppföljning

Uppföljningen ska vara livslång, inte minst eftersom conduitbyte eller insättning av "Melodyklaff" förr eller senare blir nödvändig. Ge akt på patchläckage i VSD, conduitstenos, grenstenoser på lungartärer och eventuellt läckage i truncusklafterna.

## Preoperativ utredning

Ekokardiografi, röntgen, Ekg och i de flesta fall hjärtkateterisering och angiokardiografi.

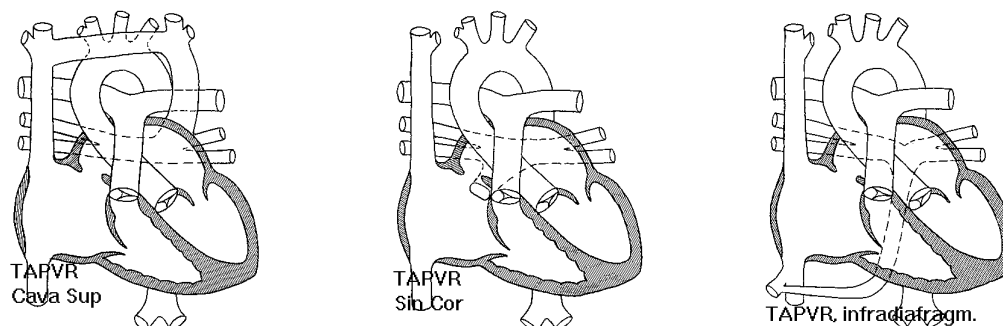
## Behandling

Slutning av kammarseptumdefekten med en snedställd patch samt en conduit från höger kammare till arteria pulmonalis (Rastelli's operation). Operation inom de första levnadsveckorna.

## Uppföljning

Livslång. Speciell uppmärksamhet på conduitdysfunktion (insufficiens, stenosis). Conduitbyte blir aktuellt efter några år.

## Total anomal lungvensinmyning (TAPVR)



Man skiljer på "suprakardiella" och "infradiafragmala" typer samt blandformer (inmyning i sinus coronarius t ex). Vid de suprakardiska typerna mynnar oftast en gemensam lungvenstam i vena brachiocephalica eller i vena cava superior. I dessa fall förekommer sällan stenosis i inmynningsstället. Dessa barn insjuknar vanligen senare än de där lungvenstammen mynnar infradiafragmalt. Hos de senare finns ofta en förträngning i inmynningsstället (v cava inferior eller v portae) och barnen insjuknar oftast akut direkt efter födelsen i lungödem.

## Morfologi

Lungvenerna samlar sig oftast till en gemensam stam bakom vänster förmak. Denna gemensamma stam kan sedan mynna via en vertikalven till v. anonyma och sedan till vena cava superior.

Lungvenstammen kan också mynna i sinus coronarius eller via en ven som går caudalt genom diafragma till v. porta eller leverven (infradiafragmalt). Lungvenerna kan också mynna direkt i höger förmak. Dessutom finns alltid en förmakseptumdefekt som möjliggör höger-vänstershunt och därigenom flöde till systemkretsloppet. Vid vissa typer, framförallt vid infradiafragmal inmyning, föreligger en lungvenobstruktion ledande till betydande lungvenstas. Detta ger uttalad tachypne under de första levnadsdygnen, ofta förenad med cyanos. Vid icke obstruerat lungflöde får man istället en betydande övercirkulation av lungorna med inkompositionssymptom men endast lätt hypoxi.

Dessa symptom utvecklas gradvis under de första levnadsveckorna - levnadsmånaderna. I sällsynta fall kan de olika lungvenerna mynna inom olika delar av höger hjärthälft (mixed type).

## Preoperativ utredning

Ultraljud, Ekg, Röntgen. Vid blandformer eller vid oklar anatomi utförs invasiv utredning, men MRT och CT kartlägger lungvenor bra

## Behandling

Kirurgi utförs omgående då diagnosen ställts.

## Uppföljning

Livslång uppföljning bör ske. Stenos i anastomos mellan lungven och vänster förmak kan vara svårbedömd. Även utan sådan stenosis får man med Doppler ofta en högre flödes hastighet än vid mätning separat i lungvensinmyrningar hos friska.

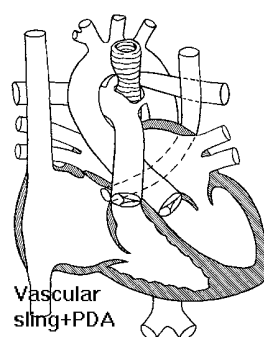
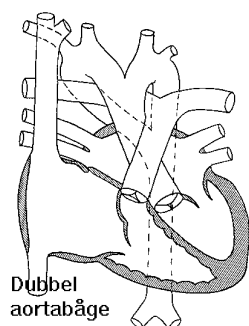
## Behandling

Anastomos mellan gemensam lungvensstam och vänster förmak samt slutning av förmaksseptumdefekten. Operationen utförs tidigt, vanligtvis så snart diagnosen ställts.

## Uppföljning

Speciell uppmärksamhet på flödesförhållanden från lungvensstam in i vänster förmak. Om man har fritt flöde inom detta område får man en fullständig normalisering av cirkulationen.

## Kärtring



Arcus aortae och dess grenar samt arteria pulmonalis har en nära relation till trachea och esofagus. Vid vissa kärmissbildningar kan framförallt trachea bli komprimerad med inspiratorisk stridor som följd. Denna stridor uppträder framförallt under de första levnadsåren. En viss påverkan på esofagus ses också men ger vanligen inte några mer påtagliga symptom. Variationen av olika kärmissbildningar är relativt stor men en dubbel aortabåge är den vanligaste. Vid en mer ovanlig kärmissbildning avgår vänster arteria pulmonalis från höger arteria pulmonalis relativt långt över åt höger och går sedan mellan trachea och esofagus (vascular sling). Om det dessutom finns en öppetstående ductus arteriosus föreligger en komplett kärtring. Även denna kärmissbildning kan ge inspiratorisk stridor.

## Preoperativ utredning

Ekokardiografi och röntgen. Esofagusröntgen är av särskild betydelse eftersom den impression i esofagus som kärmissbildningen ger kan ge en antydning om typen av kärmissbildning framförallt vid aortamissbildning. Vid vascular sling ses ett ökat avstånd mellan trachea och esofagus strax ovan tracheabifurkationen. MRT eller angiografi nödvändig för kartläggning av missbildningen.

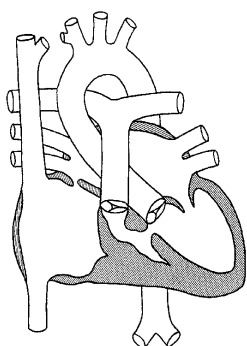
## Behandling

Vid dubbel aortabåge delning av den ena bågen. Vid vascular sling reimplantation av vänster arteria pulmonalis.

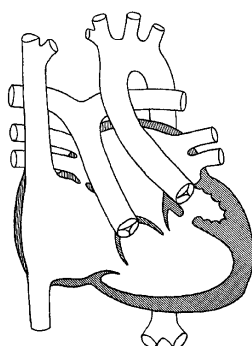
## Uppföljning

Stridor kvarstår ofta en tid efter operation p.g.a. av ödem. Om symptomfrihet och fullständig normalisering av flödesförhållanden erhålls är långtidsuppföljning inte nödvändig.

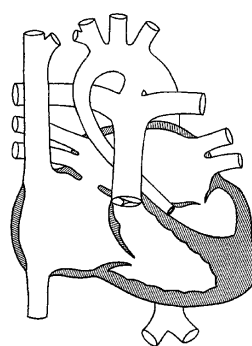
## Enkammарhjärta (single ventricle)



Tricuspidalatresi



Dubbelt inflöde vänster kammare



Hypoplastiskt vänsterkammersyndrom

Ett flertal medfödda hjärtfel kan betraktas som funktionella "enkammарhjärtan" - single ventricle. De vanligaste diagnoserna är tricuspidalisatresi, pulmonalisatresi med intakt kammarseptum med uttalad hypoplasia av höger kammare (PAIVS), dubbelt inflöde till vänster kammare, olika former av heterotaxi (isomerism) och AVSD med obalans av kamrarna, mitralisatresi och hypoplastisk vänsterkammersyndrom (v.g. se nedan). Det är extremt ovanligt med endast en kammare - det finns nästan alltid en liten utflödeskammare, som oftast också har ett avgående kärl. Vid vissa hjärtfel finns två kammare men en komplicerad anatomi, exempelvis hjärtfel med "straddling" av AV-klaffar, komplicerade venanomalier och eller dubbelt utflöde höger kammare med VSD som ligger avlägset från de stora kärlen så att tvåkammersystem inte kan åstadkommas.

Den kliniska presentationen i nyföddhetsperioden beror på många faktorer men de viktigaste är:

1. Flödet till lungorna. Den kliniska bilden kan variera mellan uttalad cyanos och ductusberoende i situationer med tät pulmonalisstenos till uttalad hjärtsvikt vid fritt utflöde till lungorna. Det förekommer också att det finns en måttlig pulmonalisstenos som leder till en balanserad cirkulation med lätt cyanos och diskreta sviktsymtom.
2. Flödet till systemcirkulationen som är ductusberoende i situationer med utflödesobstruktion från systemkammare och framför allt vid coarctation.
3. Avflöde från höger eller vänster förmak. Vid hjärtfel med underutveckling av ena sidan inklusive atresi eller uttalad hypoplasia av en AV klaff måste det finnas en tillräcklig kommunikation mellan förmaken.
4. Gemensamt för dessa hjärtmissbildningar är att man inte kan korrigera dem till ett tvåkammersystem så att man får inrikta sig på att skapa "enkammарcirkulation", så kallad Fontancirkulation, vilket idag oftast görs genom anläggande av så kallad total cavo-pulmonell anastomos (TCPC). Behandlingen har som slutmål att leda systemvensblodet till arteria pulmonalis utan att någon kammare pumpar blodet till lungorna. Tidigare utfördes detta genom en anastomos mellan höger förmak och arteria pulmonalis (Fontan's operation) men numera oftast som en direkt förbindelse från cavana till arteria pulmonalis (total cavo-pulmonell förbindelse, TCPC).

De allra flesta av dessa patienter behöver en förberedande operation i neonatalperioden, för att säkra lungcirkulationen (shunt), eller minska övercirkulation (bandning av lungartären), korrigera eventuell coarctatio aortae, vidga passagen mellan förmaken (med förmaksseptostomi eller kirurgiskt). Barn med hypoplastisk vänsterkammersyndrom genomgår Norwood operation, d.v.s. rekonstruktion av aorta/arcus, resektion av förmaksseptum, delning av lungartären samt shunt i form av klassisk Blalock-Taussig shunt eller Sano shunt (från höger kammare till lungartären). Den cavo-pulmonella



förbindelsen utförs i två steg. Det första steget är en anastomos mellan vena cava superior och arteria pulmonalis (bidirektionell Glennshunt) som brukar utföras vid cirka 6 månaders ålder. Vid nästa steg skapas en tunnel utanför höger förmak till arteria pulmonalis. Denna operation kan göras från cirka 1,5 års ålder och uppåt.

### Initial stabilisering och transport

Vid känd diagnos intrauterint av enkammarhjärta rekommenderas oftast att modern transporteras till Barnhjärtcentrum för förlossning för att undvika komplikationer under transport. Målet för den preoperativa stabiliseringen är att försäkra sig om en god systemperfusion och syresättning. Många barn med enkammarhjärta har en ductusberoende cirkulation. Efter diagnos ställts startas därför kontinuerlig intravenös infusion av prostaglandin E1 (öppningsdos 0,05- 0,1 mikrogram/kg/min, lägsta underhållsdos 0,02 mikrogram/kg/min). Barnet förses med två välfungerande veningångar och en artärlinje (helst i navelartären för att spara övriga artärer). Syrgastillförsel bör undvikas eftersom man riskerar att sänka lungkärlsresistensen med ett ökat lungblodflöde och minskat systemblodflöde som följd. Om barnet trots luftandning är välsaturerat (>85%) och har metabolisk acidosis kan intubation och respiratorbehandling med lätt hypoventilation vara indicerad före transport. När barnet är stabilt transporterar man snarast möjligt till Barnhjärtcentrum.

### Perioden före Glenn

För de allra flesta med enkammarhjärta utgör neonatalperioden och tiden fram till Glenn den mest riskabla tiden. Noggrann uppföljning och låg tröskel för kompletterande utredning och behandling förbättrar prognos såväl på kort sikt när det gäller överlevnad som långtidsprognos av funktionell status och livskvalitet. Den kliniska bilden är den viktigaste grunden för kontakt med Barnhjärtcentrum. Vid flera allvarliga komplikationer kan tecknen som ses vid röntgen och vid ekokardiografi vara otydliga.

Vid enkammarhjärtan som **shuntopererats** (steg I) bör de polikliniska kontrollerna göras särskilt ofta fram till steg II (**2 veckors intervall**). Vid varje kontroll utförs, förutom status vikt och saturationsmätning även ekokardiografi. Syremättnaden bör ligga mellan 75 och 85%. En högre saturation kan tala för overshuntning och en saturation under 70% kan tala för alltför lågt shuntflöde och i värsta fall en begynnande trombotisering av shunt. Vid saturation under 70% eller vid klart sjunkande saturation vid upprepade mätningar kontaktas barnhjärtcentrum och barnet bör då troligen läggas in akut för utredning. Likaså bör barnhjärtcentrum kontaktas vid påverkat allmäntillstånd även om saturationen är tillfredsställande. Observera att vid t.ex. dåligt vätskeintag på grund av virus eller dylikt kan hemodynamiken bli instabil med sjunkande systemperfusion och akut försämring av shuntfunktion med nedsatt lungblodflöde. Barnets kontaktsjuksköterska bör ha telefonkontakt med familjen med 2 veckors intervall (varvat med läkarbesöken). För att ytterligare öka möjligheten att tidigt upptäcka problem såsom shunt-dysfunktion vid dessa hjärtfel kan hemövervakning med daglig mätning av SpO2 etableras. Föräldrarna förses med en Masimo pulsoximeter. Mätningarna görs på förmiddagen och registreras i loggbok. Vid SpO2 <70 % upprepas mätningen efter ca 15 min. Om fortfarande <70% kontaktas hemortssjukhuset.

Tecknen på **restriktiv förmakskommunikation** kan vara svåra att upptäcka och diagnosticera. Vid behov av höger-vänstershunt över förmaksseptum minskar fyllnaden av vänster kammare vilket leder till minskad systemcirkulation. Barnen kan vara bleka, ha matningssvårigheter och kräkningar. Levern kan vara förstörd på grund av stas. EKG kan visa tecken på förmaksförstoring. Ekokardiografi kan visa vidgade levervenor och vena cava inferior, förmaksseptum som buktar mot vänster förmak, ett litet hål. FärgDoppler kan visa en smal shunt men turbulens och hastighetsökning är ovanligt

eftersom levern fungerar som en reservoar för det systemvenösa återflödet. Vid behov av shunt från vänster till höger på förmaksnivå leder restriktion ofta till takypné p.g.a. försvårat avflöde från lungorna. Röntgen kan visa ökad kärldfyllnad och stas och vid ekokardiografi-Doppler ses en turbulent signal.

**Svikt** kan uppstå vid lindrig pulmonalisstenos (alt lös bandning av lungartären), recoarctation, AV klaffinsufficiens, nedsatt kammarfunktion och vid arytmi. Vid svikt p.g.a. övercirkulation till lungorna är saturationen ofta hög > 90%. Vid obstruktion i form av en restenos i aortabågen ger palpation av pulsar och blodtrycksmätning i båda armar och ett ben viktig information. Ekokardiografi kan vara svårtolkat när det gäller hastighetsmätning i arcus aortae eftersom det ofta föreligger en långsträckt hypoplasi. Uppskattning av graden av pulsilitet i bukaorta, med hjälp av Dopplerregistrering, kan vara av viss hjälp.

## Glenn

Utredning inför anläggande av Glennshunt består alltid av bedömning av klinisk bild, saturation, Ekg, röntgen cor-pulm samt ekokardiografi i kombination med CT, hjärtkateterisering eller MR.

## Perioden mellan Glenn och TCPC

I denna period är barnet ofta stabilt och välmående men för komplicerade fall med t.ex. AV-klaffinsufficiens, grenstenos på lungartär(er), arytmi mm krävs ofta upprepade utredningar och behandlingar för att förbättra situationen inför TCPC.

Utredning inför TCPC består alltid av bedömning av klinisk bild, saturation, Ekg, röntgen cor-pulm samt ekokardiografi i kombination med CT, hjärtkateterisering eller MR.

## Uppföljning efter TCPC

Tidigt efter utskrivningen efter TCPC operationen kan tendens till pleuraeffusion och ödem fortsätta. Täta kontroller samt röntgen är motiverade under de första månaderna. Minska diuretika långsamt.

Efter steg III ges trombosprofylax med Waran i 3-6 månader och därefter salicyl i lågdos d.v.s. 2-5 mg/kg/dygn. De polikliniska kontrollerna efter steg III bör vara relativt täta första halvåret, därefter minst var 6:e månad.

Under den fortsatta uppföljningen är syftet att upptäcka enkammarcirkulationens långsiktiga komplikationer:

- Nedsatt kammarfunktion och eller AV-insufficiens (klinik och ekokardiografi)
- Tromboembolism (ekokardiografi, inkl. visualisering av tunnel, vid behov CT eller MR)
- Hypoxi (pulsoxymetri, Hb, hjärtkateterisering)
- Arytmi (24 tim EKG)
- Proteinförlustsyndrom (klinisk bild med allmänpåverkan, diarréer och ödem, stegring av alfa 1 antitrypsin, lågt serumalbumin, ger diagnos). Övergående perioder med PLE förekommer, men det är vanligen ett kroniskt och allvarligt tillstånd med dålig prognos på längre sikt. Efter diagnos görs komplett laboriemässig och hemodynamisk värdering.

## Sammanfattning av vanliga läkemedel som ges till patienter med en hjärnkammare

Läkemedel	Indikation
Furosemid	Långsam minskning tidigt efter TCPC. Låg tröskel för återinsättning vid ödem, PLE, AV insufficiens och kammarpåverkan
Spironolakton	Som ovan men särskilt angeläget vid påverkad kammare
ASA	I lågdos 2-5 mg/kg efter 3-6 mån med Waran efter TCPC operationen
Waran	3-6 månader efter TCPC samt längre behandling hos riskpatienter (t.ex tidigare tromboembolism, arytm, nedsatt kammarfunktion)
ACE hämmare	Vid AV insufficiens och påverkad kammarfunktion, inte profylaktiskt
Antiarytmika	Vid påvisad arytm

## Utredningsmetoder vid enkammarcirkulation

	Indikation
Hb, EVF	Årlig screening för hypoxi
Arbetsprov med saturation, helst ergospirometri	Objektivisering av arbetsförmåga. Värdering av hypoxi (ökar desaturation i arbete?).
Transesofageal ekokardiografi	Vid misstanke om tromber i tunneln
Lungperfusionsscint	Tidigt efter kirurgi där någon form av plastik gjorts på lungartärerna, eller om misstanke att DKS-anastomos alt. Norwoodplastik komprimerar LPA. Bör också övervägas om patchning gjorts på lungartär efter BT-shunt.
24 timmars EKG	Årlig screening ffa för bradyarytm pga sick-sinussyndrom med misstanke bradycardi nattetid
Alfa-1 antitrypsin i faeces	Markör för PLE. Används som screening årligen och vid klinisk misstanke PLE

## Hjärt- och hjärt/lungtransplantation

### Indikationer

Hjärttransplantation kan komma i fråga vid förväntad livslängd mindre än ett år eller risk för plötslig död vid (1) kardiomyopati med icke behandlingsbar hjärtsvikt, (2) inoperabelt strukturellt hjärtfel hos enstaka spädbarn, (3) opererat hjärtfel med svåra resttillstånd som inte kan åtgärdas. I den sista gruppen ingår även en del patienter med resttillstånd efter medfött hjärtfel eller annan hjärtsjukdom där man noterar en stigande lungkärlesresistens och där fortsatt expektans kan innebära att hjärttransplantation inte kan genomföras på grund av förhöjd lungkärlesresistens. Långtidsresultaten i Sverige är goda och organtillgången, åtminstone för större barn, har inte varit så dålig som tidigare befarats. För lungtransplantation är emellertid organtillgången sämre liksom långtidsresultaten. Därför kan lungtransplantation framför allt övervägas vid mycket avancerad lungsjukdom (vanligen cystisk fibros) eller vid primär pulmonell hypertension från c:a 10 år och uppåt. På senare år har emellertid förbättrad medicinsk terapi kunnat fördröja tidpunkten för transplantation. Hjärtlungtransplantation vid samtidig hjärt- och lungkärlesjukdom blir nästan aldrig aktuell hos barn på grund av att prognosen är sämre efter transplantation.

## Kontraindikationer

Vid hjärtrtransplantation innebär förhöjd lungkårsresistens och nedsatt lungfunktion ökad operationsrisk och vid lungtransplantation utgör pleuraadherenser på grund av tidigare thorakotomier en avsevärd blödningsrisk. På grund av biverkningar vid immunosuppressiv behandling bör patienten ha en normal lever- och njurfunktion och inte ha diabetes. Immunosuppressionen i sig innebär också en risk vid tidigare malignitet, systemsjukdom, vissa virusinfektioner (HIV, hepatit). Patienten med familj måste också ha förmåga och vilja att sköta kontroller och behandling!

## Preoperativ utredning

Syftar till att fastställa att indikationer finns och att kontraindikationer inte föreligger. Undersökningarna omfattar således ultraljud hjärta, hjärkateterisering för lungresistensmätning, anatomisk kartläggning med angiografi/MR/CT, njurfiltrationsbestämning (CromClearance) samt spirometri. Inför lungtransplantation kan BAL komma i fråga. Blodprovstagning omfattar också blodfetter, virusserologi, vävnadstypning och lymfocytotoxtest, samt, naturligtvis, blodgruppering.

Recipienten kan ta hjärtan från donatorer som inte har några andra ABO antigen än recipientens. Således kan en 0-donator ge till alla och en 0-recipient endast ta från 0- donator! Hos spädbarn kan även ABO-mismatch-transplantation bli aktuell varför man hos dessa barn även kontrollerar antikroppar mot A- och B-antigen.

## Behandling, kontroller och uppföljning efter hjärtrtransplantation

Efter operationen vårdas barnen och ungdomarna cirka tre veckor på hjärtavdelningen. Fortsatta kontroller sker sedan dels på hemortssjukhuset dels på Barnhjärtcentrum. De planerade kontrollerna sker med tätare intervall den första tiden då risken för akuta komplikationer (avstötning, infektion) är störst.

## Immunosuppression

Basen i den immunosuppressiva underhållsbehandlingen utgörs numer av tacrolimus (Prograf), azathioprin (Imurel) eller mycophenolate mofetil (CellCept) samt prednisolon. De barn som tidigare stod på Sandimmun har överförs till Prograf på grund av biverkningar (gingivahyperplasi, njursvikt, ökad behåring)..

## Prografbehandling

Biverkningarna av Prograf är framför allt relaterade till immunosuppressionen, nämligen virusinfektioner (luftvägar, vårtor, mollusker samt aktivering av EB och mer sällan CMV) och leukopeni. Njurfunktionen påverkas men i mindre grad än vid Sandimmunmedicinering.

Dalkoncentrationen hålls initialt på c:a 10 ng/ml för att successivt sänkas till 5-6.

### Azathioprin och CellCept

CellCept är numera förstahandsval till alla barn. Normal dosering är 600mg/m<sup>2</sup> 2 ggr dagligen. AZA ges i dos 1.5 mg/kg. Biverkningen är framför allt leukopeni samt för CellCept även diarré. Vid biverkningar skall dosjustering försökas. Utsättningsförsök görs från två år efter transplantation hos yngre barn.

### Prednisolon

Insätts initialt i en dos av 0.2 mg/kg. Hos patienter utan allvarliga eller frekventa avstötningar försöker man sätta ut prednisolon ca 6 månader efter transplantationen. Detta lyckas hos nästan alla patienter. Hos de patienter som får behålla prednisolon gör man nya försök till utsättning vid senare tidpunkt beroende på det kliniska förloppet (förekomsten av avstötning eller inte).

Efter signifikanta sänkningar av immunosuppressionen bör man med hjärtmuskelbiopsi kontrollera att patienten inte får någon avstötning.

## Övriga läkemedel

Som ett led i försöken att minska takrolimus nefrotoxicitet behandlas flertalet patienter med antingen Ca-kanalblockerare, eller betablockerare. Denna behandling är också effektiv mot den hypertoni som är en vanlig biverkan till Cyklosporin. Möjligen kan behandlingen också ha effekt på den kranskärslssjukdom som en del patienter kan utveckla som ett uttryck för kronisk avstötning. Förhöjda triglycerid- och kolesterolnivåer i blodet kan bidra till utvecklingen av kranskärslssjukdom efter transplantation. Under de senaste åren har statiner kommit att användas i större omfattning efter hjärttransplantation även hos barn. Statiner har dessutom visat sig ha viss immunosuppressiv effekt vilket har lett till mindre antal avstötningar hos dem som behandlats med statiner.

## Avstötningsdiagnostik

Tyvärr finns ingen enkel och säker metod att diagnostisera avstötning. Även om symptom som exempelvis diffus sjukdomskänsla, subfebrilitet, arytmier och tillkomst av pericardvätska bör väcka misstankar om avstötning är det viktigt att känna till att flertalet avstötningar diagnostiseras utan att vare sig patient eller läkare misstänkt avstötning. Diagnostiken av avstötning och titrering av minsta effektiva immunosuppressiva behandling baseras på ett fastlagt schema för olika undersökningar med hjärtmuskelbiopsi och mätning av tacrolimuskoncentration i blod. Tidpunkter för kontroller, hjärtmuskelbiopsi och förändringar i immunosuppression modifieras med ledning av det kliniska förloppet och eventuell förekomst av komplikationer (avstötning, infektion, lymfom).

## SCHEMA FÖR UPPFÖLJNING EFTER HJÄRTTRANSPLANTATION

Tid efter transplantation	UCG, EKG	Lab prover	Återbesök Göteborg	Återbesök länssjukhus
Vecka 1–6	1–7 ggr/vecka	Hb, LPK, CRP, Prografkonc, 1-7 ggr/vecka, övriga rutinprover 1-2 ggr/vecka	Myokardbiopsi vecka 1, 3, 5. (på misstanke*)	
Vecka 7–12	Varannan vecka	Hb, LPK, CRP, Prografkonc, 1 gång/vecka, övriga rutinprover 1 gång/2 v	Myokardbiopsi månad 3. (på misstanke*)	Var 14:e dag
Månad 4–6	Varje månad	Hb, LPK, CRP, Prografkonc, 1 gång/2 v, övriga rutinprover 1 gång/månad	Myokardbiopsi månad 4, 6 (månad 6*)	Var 14:e dag
Månad 6-12	Varje månad	Hb, LPK, CRP, Prografkonc, övriga rutinprover 1 gång/månad	Myokardbiopsi månad 9, 12 (månad 12*)	Varje månad
Efter 1 år	Var 1-3:e månad	Hb, LPK, CRP, Prografkonc 1 gång/1-3:e månad, övriga rutinprover /3:e månad	Myokardbiopsi 1 gång/år (år 3 och 6*). Koronarangiografi / 2 år	Var 1-3:e mån

\*Gäller barn under 1 års ålder.

## Rutinprover

Blodtryck, puls, temp, längd, vikt Hb, LPK, TPK, Diff, CRP

Na, K Cl, Ca, Mg ASAT, ALAT, ALP, Bil

S-Kreatinin, S-Ures

Beror på om mismatch eller inte. 1g/mån i 6 mån, 1/3 mån i 6 mån, därefter årsvis

1 gång/månad, första 4 månaderna, därefter ca 6, 9 och 12 månader efter operationen. Därefter 1gång/år

S-kolesterol, TG

Tas ca 1 månad efter operationen, därefter var 3:e månad

## Arytmier

### Takyarytmier

Supraventrikulära takyarytmier (SVT) är ett samlingsbegrepp för ett flertal heterogena rytmrubbningar. Atrioventrikulär reentrytakykardi (AVRT) och AV-nodal reentrytakykardi (AVNRT) utgör den stora majoriteten och är i de flesta fall paroxysmala. Med några specialfall (se nedan) så behandlas dessa arytmier utifrån symptomatologin. De automatiska förmakstakykardierna utgör ungefär 10% av SVT hos barn. Det är vanligare att dessa är ihållande med påföljande risk för takykardiinducerad kardiomyopati, detta förekommer även vid vissa reentrytakykardier, t.ex. persistent junctional reciprocating tachycardia (PJRT). Ventrikeltakykardier hos barn kan vara allt från benigna till livshotande. Paroxysmala takykardier från högerkammarens utflödesdel hos barn med strukturellt normala hjärtan har till exempel en utmärkt prognos och är väl tillgängliga både för farmakologisk behandling och ablation om det skulle behövas. På den andra sidan av spektrum har vi patienter med en långt gången arytmodig högerkammardysplasi med svåra ventrikulära arytmier som kan bli föremål för hjärttransplantation.

### Utredning

Den stora majoriteten av patienter söker p.g.a. episoder med hjärtklappning. Om det i sjukhistorien finns en tydlig misstanke på bakomliggande arytmier som orsak till besvären finns anledning att försöka dokumentera episoderna. Vid ansträngningsutlösta besvär kan arbets-EKG vara av värde och vid dagliga besvär 24-timmars EKG. Har man mer glesa besvär kan man försöka med en Event-recorder eller rekommendera att patienten söker sjukhus vid besvär. Vid upprepad synkope av oklar orsak kan i utvalda fall implantation av en "insertable loop recorder/ILR" (Reveal) vara indicerad. I enstaka fall kan det bli aktuellt med non-invasiv elektrofysiologi där man använder en esofaguselektrod för att inducera arytmier. Detta kan övervägas om man trots uttalade besvär av olika orsaker har svårt att dokumentera rytmrubbningen. Ultraljud av hjärtat bör göras på alla patienter som inte har ett normalt vilo-EKG och i de fall som remitteras för ablation.

### Akutbehandling

I de fall ett barn inkommer med pågående arytmier finns nästan alltid tid att ta ett 12-avlednings EKG under tiden man förbereder för behandling. Medvetslösa patienter i cirkulatorisk chock pga takyarytmier skall naturligtvis el-konverteras akut. Är patienten i pre-chock finns tid att ge sedering/narkos innan

el-konvertering. I alla andra fall (även regelbundna breddökade takykardier eller misstänkta ventrikeltakykardier) är Adenosin förstahandsmedel. Det är i många fall både terapeutiskt och diagnostiskt (förutsatt att EKG tas under tiden). Vid behandlingssvikt kan man premedicinera med tex propranolol.

## Profylax

I de flesta fall får graden symptom styra behovet av kronisk eller kurativ behandling. Val av läkemedel styrs ofta av lokala behandlingstraditioner.

Exempel på behandlingstrappa:

1. Enbart exspektans med eventuellt vagala manövrar vid behov
2. Betablockad vid behov (ovanligt som enda behandling)
3. Kontinuerlig läkemedelsbehandling, förslag:
  - a. Betablockad förstahandsval
    - i. Propranolol
    - ii. Metoprolol
    - iii. Bisoprolol
  - b. Vid behandlingsvikt eller biverkningar
    - i. Sotalol (kräver kontroll av QT tiden på EKG pga risk för proarytmi)
    - ii. Flekainid (kontroll av QRS duration på EKG pga risk för proarytmi, kombineras ofta med 38etablockade, försiktighet vid medfödda hjärtfel, undvik vid dilaterad kardiomyopati)
    - iii. med 38etablockade, försiktighet vid medfödda hjärtfel, undvik vid dilaterad kardiomyopati)
  - c. Vid behandlingssvikt på sotalol eller flekainid + 38etablockade:
    - i. Amiodaron. Observera kontraindikationer och biverkningsprofil. Långtidsbehandling skall undvikas, överväg tidig ablation.
  - d. Kombinationer av flekainid/sotalol alternativt flekainid/amiodarone kan användas när ingen annan behandling fungerar och ablation inte är möjlig. Ökad risk för proarytmi.
4. Ablation (se nedan)

## Specialfall

**Nyfödda.** Bör med få undantag vårdas ineliggande till arytmin är under kontroll. Följs upp med 24-timmars EKG cirka 2 veckor efter utskrivning. Propranolol är förstahandspreparat, eventuellt i kombination med Digoxin (ej vid WPW). I andra hand används Sotalol. Mycket god chans till spontanläkning av arytmin. Vid arytmfrihet rekommenderas viktjustering under sex månader och utsättning av medicin efter ett år.

**WPW.** Ventrikulär preexcitation på vilo-EKG (deltavåg) i kombination med AVRT går under begreppet Wolff-Parkinson-White syndrom. Vid debut efter ett års ålder är chansen till utläkning mycket liten. P.g.a. en liten, men ej försumbar, risk för allvarliga arytmier orsakade av förmaksflimmer med "rapid ventricular response" rekommenderas ablation när rimlig ålder uppnåtts. Vid PEX på EKG och typiska symptom är kravet på arytmidokumentation inför ablation inte absolut. **Asymptomatisk ventrikulär preexcitation.** I frånvaro av symptom av AVRT är detta inte samma sak som WPW syndrom. Risken för plötslig död är i de flesta studier låg men siffror på mellan 0,02 till 0,15% årlig mortalitet finns beskriven. Risken för symptomutveckling är stor och ca 1/3 får AVRT inom 2-3 år. Vi har i Sverige ännu ingen klar konsensus hur friska barn med asymptomatisk PEX skall handläggas. I nuläget rekommenderar vi ultraljud hjärta p.g.a. stor association med medfödda hjärtfel. Holter och arbets-EKG kan i enskilda fall vara värdefullt för riskstratifiering men ger för gruppen som helhet begränsad

information. En patient med ventrikulär preexcitation som svimmar skall alltid genomgå invasiv elektrofysiologi och abladeras.

**Medfödda hjärtfel.** Patienter med medfödda hjärtfel och arytmier bör handläggas i samråd med barnkardiolog på regionnivå. Synkope hos patienter i denna grupp skall alltid tas på största allvar och skall utredas omgående.

## Ablation

Majoriteten av patienter som genomgår invasiv elektrofysiologi gör detta i syfte att abladera en misstänkt takyarytmi. Resultaten är beroende av lokalisation av den accessoriska banan eller det ektopiska området. För gruppen som helhet rapporteras en frekvensen lyckade behandlingar på 95%, återfallsfrekvens på 5%, risk för allvarliga komplikationer på mindre än 0,3% och ingen mortalitet. I normalfallet rekommenderar vi att elektiva ablationer hos okomplicerade patienter görs från cirka 25 kg. Barn som behandlas med proarytmiska läkemedel (amiodarone, flekainid, sotalol med suboptimal arytmikontroll) abladeras tidigare. Barn < 10 kg har en ökad risk för komplikationer och abladeras endast på mycket strikta indikationer. Vid okontrollerade arytmier finns ingen storleksgräns utan en diskussion får föras från fall till fall. Barn under femton år abladeras vanligen i narkos medan vi på de äldre barnen utför ingreppet enbart under sedering/smärtstillning. Med vissa undantag är grundkravet för att accepteras för ablation att det finns någon form av dokumenterad arytm. Bifogat med remissen önskar vi förutom kopia på denna dokumentation även vilo-Ekg och resultat av ultraljud (behöver ej vara nyligen utfört).

## AV-block och pacemakerbehandling

Kongenitalt AV-block är ofta associerat med klinisk eller subklinisk kollagenos hos modern, som producerar antikroppar som destruerar AV-noden hos fostret. En mindre andel är symtomatiska vid födelsen och behöver pacemaker akut, de flesta nyfödda mår helt bra och kan vänta betydligt längre på behandling. Barn och unga med höggradigt AV-block II och III har en ökad risk för plötslig död. Av detta skäl rekommenderas pacemakerbehandling senast i tidig tonår även hos asymtomatiska patienter. En vanligare orsak till AV-block är hjärtkirurgi, samtliga barn med kvarstående AV-block efter operation skall ha pacemaker.

## Indikationer för pacemakerbehandling

Pacemakerbehandling är nästan undantagslöst en livstidsbehandling. Det gör att barn som behandlas har en stor kumulativ risk för komplikationer under de många decennier de lever med sin device. Infektion, trombotiserade kärl, klaffläckage och pace-inducerad kardiomyopati är de vanligaste. På grund av detta så följer vi ganska strikt både europeiska och amerikanska guidelines (Europace 2013;15:1070-118; JACC 2013;61(3):e6-75) som i de flesta fall är likartade (ffa klass IIa och IIb rekommendationer som kan skilja sig). Nedan listas de viktigaste indikationerna.

### Klass I indikationer (pacemaker rekommenderas)

- Höggradigt medfött AV-block hos symtomatiska patienter
- Höggradigt medfött AV-block hos asymtomatiska patienter med någon riskfaktor:
  - Nedsatt kammarfunktion, långt QTc. Komplexa ventrikulära extraslag, bredökad ersättningsrytm, ersättningsrytm <55 sl/min (< 1år), <50 sl/min (>1år), <70 sl/min vid medfött hjärtfel, plötsliga pauser 3 ggr längre än föregående RR-intervall.
- Postoperativt höggradigt AV-block som inte går över spontant inom tio dagar.
- Sinusknutedysfunktion där det finns dokumenterad koppling mellan bardykardi/asystoli och symtom.



## Klass IIa indikationer (pacemaker skall övervägas)

- Övergående postoperativt AV-block III med kvarstående bifascikulärt block ( $\pm$ AV-block I).
- Sinusknutedysfunktion med bradykardi eller förlust av AV-synkroni hos patienter med medfött hjärtfel (typexempel är barn med enkammarcirkulation som inte tål nodalrytm)

## Klass IIb indikationer (pacemaker kan övervägas)

- Medfött högradigt AV-block hos asymtomatiska barn utan riskfaktorer

## Riktlinjer för uppföljning vid pacemakerbehandling;

6 veckor, 3 månader postoperativt. Därefter kontrolleras pacemakerberoende patienter halvårsvis och icke pacemakerberoende patienter årsvis. Barn med komplicerade hjärtfel och pacemaker bör kontrolleras årligen på barnkardiologiskt centrum.

## Perikardeffusion

Observera att perikardeffusion uppträder postoperativt även vid enklare kirurgi ibland först efter flera veckor postoperativt. Tillståndet är potentiellt livshotande, varför vi förordar ultraljudkontroll på alla patienter postoperativt inom en vecka efter utskrivningen från Barnhjärtcentrum.

Kräkning kan vara debutsymtomet vid hotande tamponad och skall föranleda undersökning, om möjligt med ekokardiografi för att utesluta/verifiera tamponad.

Vid behandlingskrävande perikardeffusion föreslås medicineringsmedel med acetylsalicylsyra cirka 50 mg/kg/dygn delat i två doser tills effusionen är borta, härutöver ges diuretika om så bedöms nödvändigt. Vid större mängd perikardvätska bör dränagebehandling övervägas.

## Rekommendation för profylax mot RSV infektion

(i enlighet med Svensk barnkardiologisk förening)

1. Behandling med Palivizumab påbörjas då de första fallen av RSV-infektion har påvisats lokalt och så länge RSV-epidemin pågår lokalt.
2. Behandling med Palivizumab ges till barn upp till 12 månaders ålder med: hemodynamiskt signifikant hjärtfel (symptomgivande cyanotiska (t.ex. icke opererade Fallot's tetrad eller acyanotiska hjärtfel eller till de som under säsongen förväntas utveckla en behandlingskrävande hjärtsvikt) uttalad pulmonell hypertension.
3. Behandling med Palivizumab kan dessutom ges till barn vid 12–24 månaders ålder med komplicerat hjärtfel (t.ex. enkammarhjärta eller andra pallierade hjärtfel).
4. Barn med komplicerat hjärtfel som tidigare under säsongen erhållit Palivizumab bör erhålla ny dos Palivizumab postoperativt så snart barnet är hemodynamiskt stabilt.
5. Komplicerande faktorer förutom hjärtfel hos barnet, exempelvis prematuritet och/eller lungsjukdom, neuromuskulär eller neurometabol sjukdom, kromosomrubning eller trångboddhet skall övervägas och ökar indikationen för behandling med Palivizumab.

Vid indikation för profylaktisk behandling med Palivizumab ges dosen om 15 mg/kg en gång per månad intramuskulärt under pågående RSV-säsong.

Se även Läkemedelsverkets information, [www.lakemedelsverket.se](http://www.lakemedelsverket.se).

## Förslag till avslutande av kontroller

Vid **öppetstående ductus arteriosus** om denna är liten och på väg att slutas på barn under de första 2 levnadsdygnen. Vid lyckad slutning med kateterteknik eller kirurgi, avslutande kontroll ett år efter ingreppet.

Vid **PFO (<4mm)**, ingen ytterligare kontroll. Vid **ASD secundum** efter kirurgisk behandling eller efter slutning med kateterteknik och normala förhållanden ett år efter ingreppet, ingen ytterligare kontroll.

Vid **restriktiv muskulär VSD** där åtgärd inte blir aktuell, avslutande av kontroller vid cirka tre års ålder. Avslutande kontroll efter **kirurgi för VSD** om förhållandena (frånvaro av restläckage, normal vänsterkammarmfunktion, sinusrytm) är normaliserade ett år efter ingreppet.

Avslutande kontroll vid **lindrig valvulär pulmonalstenos** (medelgradient <20mmHg) avslutande kontroll vid tre års ålder.

Ingen uppföljning av fysiologiskt trikuspidal- eller pulmonalklaffläckage, inte heller vid trivial (<grad 1 av 4) läckage i mitral- eller aortaklaff utan annan strukturell avvikelse

2016-05-12

Katarina Hanséus

För Barnhjärtcentrum Lund

Jan Sunnegårdh

För Barnhjärtcentrum Göteborg