



Barnhjärtan

En temaskrift från Hjert-Lungfonden



Hjärt-Lungfonden är en ideell och opolitisk insamlingsorganisation som finansierar huvuddelen av den oberoende forskningen kring hjärt-, kärl- och lungsjukdomar i Sverige. Fonden har inga statliga bidrag utan är helt beroende av enskilda bidrag från allmänhet och företag.

ISBN 978-91-976632-1-2

Hjärt Lungfonden

Box 5413, 114 84 Stockholm

Besöksadress: Biblioteksgatan 29

Tel 08-566 24 200, Fax 08-566 24 229

www.hjart-lungfonden.se

insamlingskonto 90 91 92-7

organisationsnummer 802006-0763

Medfödda hjärtfel är inte alls ovanliga. Ett av hundra barn i Sverige föds med ett hjärta som inte är strukturellt helt normalt, det betyder 1 000 nyfödda varje år.

De medfödda hjärtfelen förekommer i många olika former och är av olika svårighetsgrader. För bara några decennier sedan överlevde endast drygt hälften av de barn som fötts med svåra hjärtfel. I dag är överlevnaden mer än 95 procent, tack vare bättre operationsteknik och effektivare sjukvård. De förbättrade resultaten är frukten av tusentals timmar av hängivet forskningsarbete.

Barn som behandlats för medfödda hjärtfel kan tvingas leva med olika besvär och funktionsbegränsningar och behåller ofta kontakten med sina läkare och sjuksköterskor långt upp i åren. Barn kan också under uppväxten drabbas av hjärtmuskelsjukdomar som den medicinska vetenskapen ännu inte vet allt om, och som i värsta fall kan leda till plötsligt hjärtstopp.

Behovet av satsningar på ny forskning är därför stort. En utmaning för forskare inom området barnkardiologi är att identifiera barn med hjärtsjukdom redan i fosterlivet för att kunna sätta in behandling omedelbart. En annan målsättning är att utveckla bättre behandlingsmetoder som kan öka livskvaliteten för barn som lever med hjärtsjukdom.

Barn med hjärtsjukdomar har länge varit en bortglömd grupp och Hjärt-Lungfonden känner ett ansvar för att utveckla och stödja den framstående kompetens som finns bland svenska forskare genom att ge medel till forskningen.

Forskning kring medfödda och förvärvade hjärtsjukdomar hos barn är ett viktigt område i Hjärt-Lungfondens åtagande att stödja ny kunskap kring hjärt-kärlsjukdomar. Under februari månad varje år går fondens hela insamling till forskning kring barns hjärtsjukdomar.

Innehåll

- 4 Hjärtat och blodomloppet
- 8 Hjärtsjukdomar
- 17 Symptom och diagnos
- 23 Behandling
- 27 Framtiden
- 32 Forskning

Så fungerar hjärtat

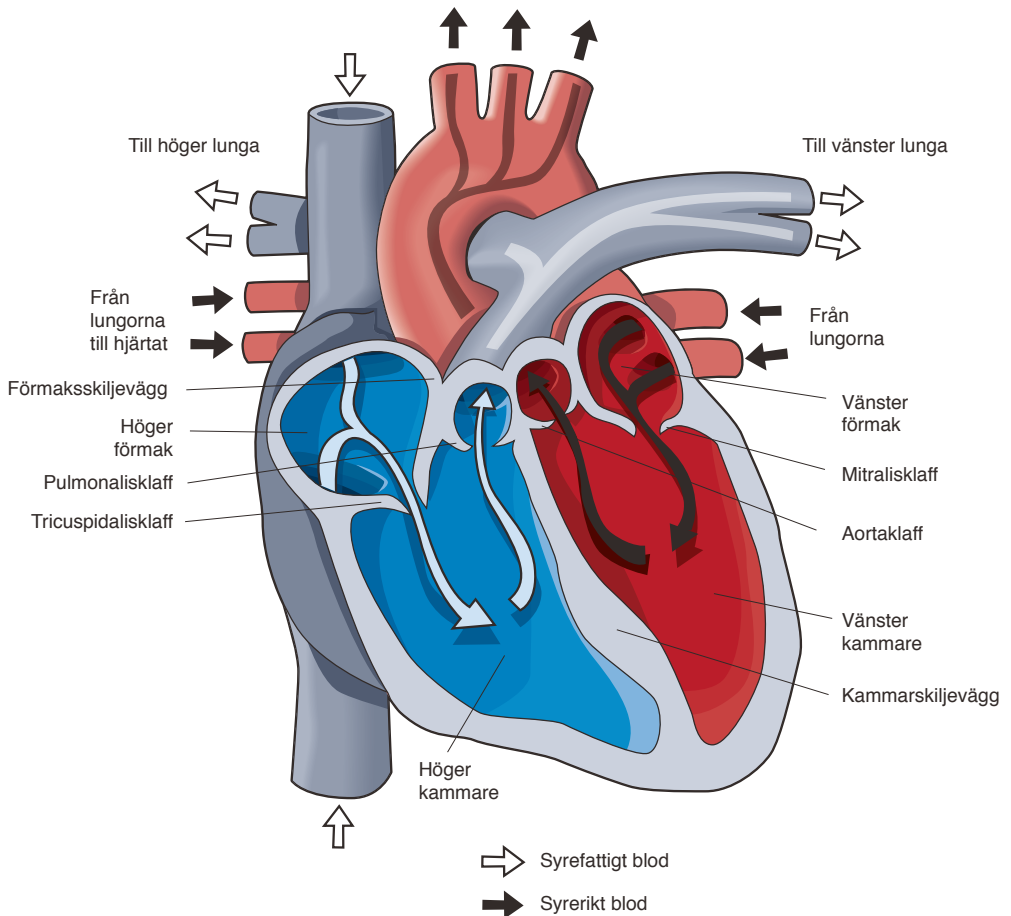
Hjärtat, kroppens viktigaste muskel, ligger i bröstkorgen något till vänster om bröstbenet, inneslutet i hjärtsäcken mellan lungorna. Ett friskt hjärta i en vuxen människas kropp väger 300-350 gram och är ungefär lika stort som en knuten hand. Hos personer som idrottar regelbundet kan hjärtat vara större.

Hjärtat är egentligen en pump som arbetar dag och natt under hela livet med att pumpa runt blodet i kroppen. Det är uppbyggt av en speciell tvärstrimmig muskulatur som är särskilt lämpad att utföra regelbundna sammandragningar kring hjärtats hålrum.

Hjärtats sammandragningar hos friska individer är regelbundna, muskelrörelsernas hastighet kallas puls och anges vanligen som slag per minut. Ett normalt hjärta slår mellan 60 och 100 gånger i minuten i jämn takt, och tiden mellan hjärtslagen är ungefär densamma. Hjärtat kan också slå snabbare eller långsammare beroende på kroppens behov av syre.

Hjärtmuskeln är uppdelad i två ihåliga halvor kallade höger respektive vänster hjärthalva. Mellan hjärthalvorna finns en tät vägg, hjärtskiljeväggen eller *septum*. Varje hjärthalva består av två rum som kallas förmak och kammare. Kamrarna är något rymligare än förmaken.

Hjärtväggens tjocklek är anpassad till arbetsbelastningen och är följaktligen olika i de skilda hjärtrummen. Förmaken arbetar mot ett mycket lågt tryckmotstånd eftersom de endast flyttar blodet till kamrarna, därför är förmaksväggarna bara några millimeter tjocka. Den högra kammaren, som pumpar blod mot ett jämförelsevis lågt flödesmotstånd i kretsloppet genom lungorna, har en tjockare vägg. Den vänstra kammaren, som måste övervinna ett betydligt högre



Ett normalt hjärta har två förmak och två kammare som samarbetar, skiljeväggar anpassade till arbetsbelastningen, väl fungerande klaffar och rätt placerade blodkärl.

motstånd i stora kretsloppet och därför har ett högt arbets-tryck, har den tjockaste väggen, mellan 4-10 millimeter hos barn, beroende på åldern.

Förmaken och kamrarna samverkar på ett sinnrikt sätt för att hålla i gång blodets kretslopp.

I kretsloppet ingår först passage genom lungorna där blodet tar upp nytt syre. När blodet sedan pumpas runt via kroppspulsådern till blodkärlen levereras syre och närings-ämnen till kroppens alla organ och vävnader.

Syrefattigt blod från kroppens olika delar samlas upp i två stora blodkärl kallade övre och nedre hålvenen. Därifrån kommer blodet in i hjärtats högra förmak för vidaretransport ner i högra kammaren. När höger kammare drar sig samman pumpas blodet ut via lungartären till lungorna i kroppens så kallade lilla kretslopp. Passagen genom lungorna syresätter blodet, samt tar bort den koldioxid som bildats i kroppen vid energiförbränningen. Blodet kommer sedan tillbaka till hjärtats vänstra förmak via lungvenerna. Vänster förmak tömmer blodet i vänster kammare, vars sammandragning ser till att blodet pumpas vidare ut i kroppen via stora kroppspulsådern (*aorta*).

För att blodet ska kunna förpassas från ett hålrum till ett annat i hjärtat, eller ut i lilla eller stora kretsloppet, behövs hjärtklaffar. Klaffarnas uppgift är att öppna och sluta sig i precis rätt tid för att få blodet att flyta åt rätt håll genom hjärtat. Hjärtklaffarna fungerar som enkelriktade ventiler. De är av två typer – segelklaffar och fickklaffar

Hjärtklaffarna som sitter mellan förmak och kammare kallas segelklaffar eftersom de sluter tätt genom bindvävs-flikar påminnande om trekantiga segel. Segelklaffen mellan höger förmak och kammare består av tre flikar och kallas *trikuspidalisklaffen*. Den mellan vänster förmak och kam-mare har fått namnet *mitralisklaffen* därför att den har två flikar som tillsammans liknar en biskopsmössa (mitra). Klaffseglen öppnas när blodet flyter från förmak till kam-mare under hjärtats utvidgningsfas och stängs när trycket i kamrarna ökar under sammandragningsfasen.

Hjärtklaffarna som finns mellan vänster kammare och aorta, *aortaklaffen*, samt mellan höger kammare och lung-artären, *pulmonalisklaffen*, kallas fickklaffar eftersom de tre klaffbladen fångar upp blodet som i en ficka och hindrar det

från att strömma tillbaka till kammaren när trycket där är lägre än ute i blodkärlen.

Hjärtmuskeln får sin egen blodförsörjning genom två så kallade kranskärl. Kranskärlen utgår från aortan och går som en krans runt hjärtat, därav namnet. Kranskärlen förgrenar sig i och når hela hjärtmuskeln.

Hjärtat har en egen spontanrytm, men elektriska impulser påverkar arbetstakten. Hjärtats eget inbyggda elektriska system kallas retledningssystemet. Det skapar och sprider elektriska impulser till hjärtats miljontals muskelceller. De elektriska impulserna framkallas i hjärtats tändstift, ett särskilt område i högra förmaket benämnt *sinusknutan*. Sinusknutan består av en grupp specialiserade celler som skickar ut små elektriska signaler till resten av hjärtat. Varje impuls sprider sig från höger respektive vänster förmak och leder till en sammandragning.

Den andra viktiga knutpunkten i hjärtats retledningssystem är den atrio-ventrikulära knutan (*AV-knutan*). Den finns mellan höger förmak och höger kammare och är den enda passagen för elektriska impulser mellan förmak och kammare. Också AV-knutan består av en grupp specialiserade celler. Deras uppgift är att fördröja impulsen från sinusknutan med några hundra delar av en sekund innan den skickas vidare till kammaren. Resultatet blir att förmaket drar sig samman först och pumpar in blod i kammaren. Kammaren drar sig inte samman förrän den fyllts med blod från förmaket. ❤️

Hjärtfel hos barn

Hjärtat bildas under fosterlivet genom en komplicerad utvecklingsprocess, från ett rörformat hjärtanlag till ett organ med fyra hålrum försedda med klaffar. Blodådrorna växer till för att bilda två kretslopp, det lilla genom lungorna, där blodet syresätts, och det stora som förser alla kroppens celler med blod. De båda kretsloppen står i förbindelse med varandra vid födelsen genom en passage kallad *ductus*, men den förbindelsen tillsluts normalt ett dygn efter födelsen.

Mycket kan gå fel under uppbyggnaden av ett fosters hjärta och ett av hundra barn kommer till världen med något slags defekt i hjärtat. De flesta av hjärtfelen är lindringa och behöver vare sig opereras eller behandlas på något annat sätt. Man måste emellertid vidta försiktighetsåtgärder mot infektioner på hjärtklaffarna, till exempel genom att ge antibiotika när barnet ska gå till tandläkaren.

Medfödda hjärtfel är ett samlingsnamn för flera hundra olika missbildningar i själva hjärtat eller i de stora blodkärlen runt hjärtat. Hjärtfelens detaljer skiljer sig mer eller mindre från patient till patient men kan ändå delas in i tre olika typer av problem.

Barnets hjärta kan ibland ha en förträngning någonstans, oftast kring hjärtklaffarna, men ibland i kroppspulsådern eller i lungartärerna. Förträngningarna ger en onormal tryckbelastning på hjärtat. Barnhjärtat kan också ha ett hål på något ställe där det inte ska vara något hål, till exempel mellan olika hjärtrum eller i blodkärlen. Dessutom kan det förekomma flera varianter av felkopplingar mellan blodkärlen kring hjärtat. Enskilda patienter kan även ha

De flesta medfödda hjärtfel är lindriga och behöver varken opereras eller behandlas på annat sätt och barnen kan leva ett normalt liv.



en kombination av alla dessa medfödda hjärtfel.

Det finns inget entydigt svar på varför medfödda hjärtfel uppkommer. En omständighet som ökar risken är emellertid att barnet föds med en avvikande kromosomuppsättning. Av det skälet har exempelvis barn med Downs syndrom en ökad risk för medfödda hjärtmissbildningar.

Hål i skiljeväggen

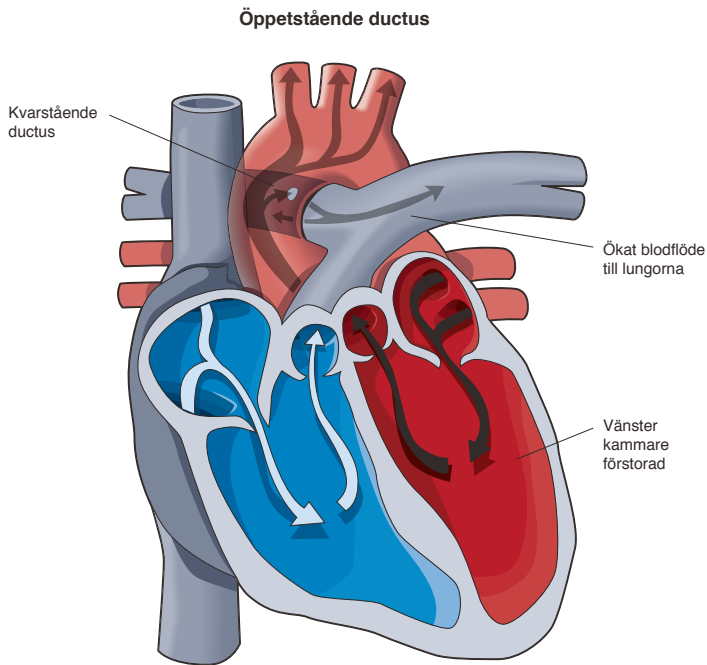
De vanligaste typerna av medfödda hjärtfel är hål i förmaksvägg eller kammarvägg. Det är också vanligt med förträngningar vid hjärtklaffarna eller i något av hjärtats stora blodkärl. Dessa funktionsfel utgör tillsammans ungefär tre fjärdedelar av alla fall.

Ett vanligt förekommande hjärtfel är ett hål i skiljeväggen mellan höger och vänster hjärtkammare, en så kallad *kammarseptumdefekt*. Detta medför att syrefattigt och syrerikt blod blandas och att en del redan syresatt blod pressas ut i lungorna på nytt. Tillståndet innebär extra arbete för hjärtat och kan leda till att såväl förmaken som höger kammare blir onormalt förstörade. Lungpulsådern förstöras också på ett onormalt sätt eftersom blodtrycket i den är för högt på grund av hjärtmissbildningen. Om hålet i kammarskiljeväggen är stort kan det leda till hjärtsvikt.

Hål i skiljeväggen mellan förmaken kallas *förmaksseptumdefekt* och medför också att förmak, kammare och lungpulsåder förstöras. Detta hjärtfel brukar ge symptom först i vuxen ålder.

Det är inte heller ovanligt att, *ductus*, den passage, som under fosterlivet helt normalt förbinder lungpulsådern och stora kroppspulsådern inte sluter sig som den ska ett dygn efter födelsen. Hjärtfelet kallas *öppetstående ductus arteriosus* och medför att hjärtat får anstränga sig för mycket för att hinna pumpa tillräckligt med blod ut i kroppen. Även här finns risk för hjärtsvikt.

Såväl vid öppetstående ductus arteriosus som vid kammarseptumdefekt uppkommer så kallad *vänster-höger shunt* i hjärtat. Det innebär att blodet passerar felaktigt från vänster hjärthalva direkt till höger hjärthalva utan att däremellan ta vägen genom kroppens blodkärlssystem. Lungorna blir styva av alltför högt blodflöde, och blodförsörjningen i hela kroppen blir sämre än normalt.



Öppetstående ductus innebär att den passage som förbinder lungpulsådern och stora kroppspulsådern hos det ännu ofödda barnet inte sluter sig som den ska. Hjärtat får anstränga sig för att hinna pumpa tillräckligt med blod ut i kroppen och vänster kammare blir förstörd.

Förträngda klaffar

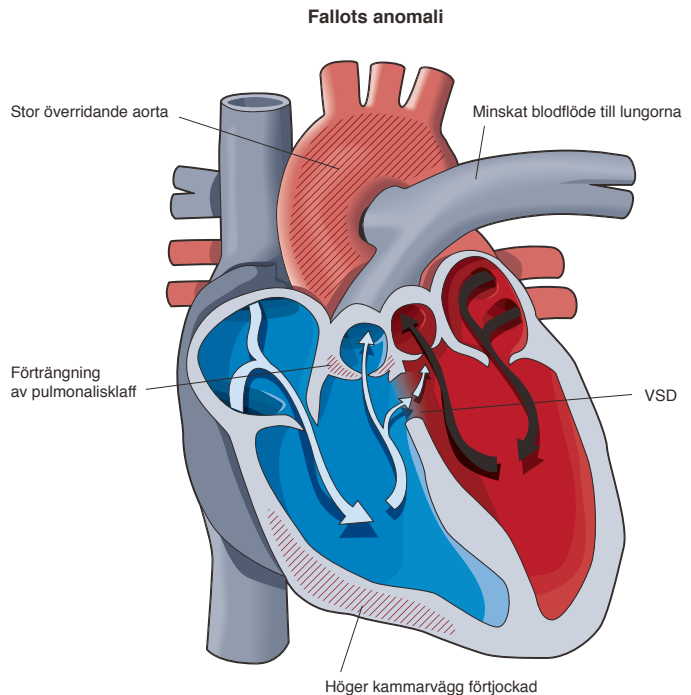
Ett annat vanligt förekommande hjärtfel är *pulmonalisstenos*. Det innebär att lungpulsåderns klaffar inte kan öppna sig helt på grund av en förträngning. Tillståndet medför att den högra hjärtkammaren måste arbeta extra hårt för att orka pressa blodet genom lungorna. Högerkammaren blir förtjockad och lungpulsådern bakom förträngningen utvidgas. Vid svår förträngning får barnet inte tillräckligt med blodflöde till lungcirkulationen när ductus sluter sig.

Förträngning kan också förekomma vid kroppspulsåderns hjärtklaff, aortaklaffen, och hindra den från att öppna sig ordentligt. Diagnosen är *aortastenos*. I dessa fall är det vänster kammare som får arbeta extra hårt. Hjärtmuskeln förtjockas och vid svår förträngning finns det risk för plötslig kollaps vid fysisk ansträngning. Vid en kritisk förträngning överlever inte det nyfödda barnet när ductus stänger sig, om inte diagnosen satts i tid.

Vid en annan typ av medfödd förträngning i kroppspulsådern, *aortacoarctation*, kan blodets passage blockeras så mycket att det bildas extra blodkärl för att kunna förse nedre kroppshalvan med blod. Resultatet blir ett alltför högt blodtryck i kroppspulsådern och alltför lågt i benens blodkärl. Blodförsörjningen i kroppens nedre halva förblir otillräcklig, vilket försvårar fysisk ansträngning och inverkar också negativt på till exempel njurarnas funktion. Det höga blodtrycket ger skador på hjärnans blodkärl, och om hjärtfelet inte korrigeras dör de flesta i hjärnblödning.

Blue babies

Barn som föds med *Fallots anomali*, även kallad Fallots tetrad, har en kombination av tre missbildningar på samma gång. Förträngning vid lungpulsåderns hjärtklaff (pulmonalisstenos) kombineras med hål i skiljeväggen mellan höger och vänster hjärtkammare (kammarseptumdefekt),



Fallots anomali är en kombination av tre missbildningar som resulterar i att blodet passerar från höger hjärthalva rakt upp i kroppspulsådern utan att syresättas i lungorna. Barnen blir blåaktiga – så kallade blue babies.

samt att kroppspulsådern är placerad över septumdefekten och delvis över höger kammare. Detta resulterar i en *höger-vänster shunt*. Det senare betecknar att blodet passerar felaktigt från höger hjärthalva rakt upp i kroppspulsådern utan att däremellan passera lungorna och där syresättas. Detta resulterar i att icke-syresatt blod åter sänds ut i kroppen och att syrebristen i blodet ger barnets hud och slemhinnor en blåaktig färg. Man talar om en *blue baby*. Fenomenet förekommer även vid andra hjärtmissbildningar där blodet inte blir tillräckligt syrsatt.

Till de mer komplicerade men ovanligare medfödda hjärtfelen hör tillstånd då blodets passage blockeras helt i någon del av hjärtat. Blockeringen som sådan kallas *atresi*, vilket betyder medfödd avsaknad av öppning eller passage. Läkarna talar om *pulmonalisatresi* när blodtillförseln från hjärtat till lungpulsådern är helt blockerad. Blodet kan då bara komma till hjärtat genom ductus, men när passagen sluts efter födseln leder det till akuta livshotande problem. Höger hjärtkammare är i dessa fall ofta mycket liten, läkarna talar om en *hypoplastisk högerventrikel*. I de fall då pulmonalisatresin är kombinerad med ett hål i kammerskilje-väggen underlättas blodets passage genom extra så kallade kollateral-kärl. I dessa fall fungerar högerkammaren i regel normalt

Hos vissa barn saknas trikuspidalisklaffen, det vill säga klaffen mellan höger förmak och kammare. Diagnosen är *trikuspidalisatresi*. Passagen mellan förmak och kammare är alldeles blockerad, högerkammaren är mycket liten och blodflödet till lungorna är mycket bristfälligt. I stället rinner blodet från höger till vänster förmak och därefter till vänster kammare. Den vänstra kammaren pumpar det mesta av blodet ut i kroppen, utan att först låta det bli syresatt i lungorna. Bara en mycket liten mängd blod finner vägen till lungorna via hålet i kammerskiljeväggen. De barn som föds med denna defekt drabbas också av cyanos och blir *blue babies*.

I de fall då barnet föds med ett stort hål i hjärtskiljeväggen som står öppet både mellan förmaken och mellan kamrarna, med en enda onormal klaff mellan förmak och kammare, talar läkarna om *komplett AV-defekt*. Vid ofullständig AV-defekt finns hålet bara mellan förmaken medan klaffen sitter på samma ställe som vid komplett AV-defekt.

Felkopplade kärl

Transpositioner är namnet på olika varianter av felkopplingar mellan blodkärlen kring hjärtat. I de fall då kroppspulsåder och lungpulsåder har bytt plats talar man om enkel transposition. Men felkopplingen kan också uppträda i kombination med hål i kammarskiljeväggen, vilket kallas komplex transposition. I det senare fallet uppkommer en onormal förbindelse mellan hjärtats båda kretslopp.

Transpositionen kan också vara förenad med förträngning av klaffen till lungpulsådern (*pulmonalisstenos*). Om denna missbildning kombineras med hål i kammarskiljeväggen kan blod från de båda kretsloppen blanda sig vilket förbättrar syresättningen i resten av kroppen. Barn med denna defekt blir inte riktigt lika blå som barn utan hål mellan hjärtkamrarna.

Det händer ibland att en eller flera lungvener hamnar på fel ställe. Så kallade *anomalt mynnande lungvener* kan mynna ut i höger hjärthalva i stället för i vänstra förmaket med onormal cirkulation och dålig syresättning som följd.

I hjärtat hos ett nyfött barn kan det också finnas en rad olika missbildningar som är ovanligare men desto mer komplicerade att åtgärda för hjärtkirurgen. Hjärtat kan bestå av bara en kammare som pumpar blod till två blodkärl, ibland kan båda förmaken tömma blod i antingen höger eller vänster kammare, i åter andra fall kan lungpulsåder och kroppspulsåder utgå från samma kammare.

Ett svårt och livshotande hjärtfel är *hypoplastisk vänsterkammare/hjärta*. Barn föds i dessa fall med mycket liten vänsterkammare, en outvecklad aorta med en aortaklaff som inte öppnar sig och mitralisklaffar som kan ha förträngningar eller vara helt blockerade. När ductus sluter sig kan dessa barn inte pumpa ut syresatt blod i kroppen och dör om inte behandling som håller ductus öppen sätts in i tid.

Hjärtmuskelsjukdom

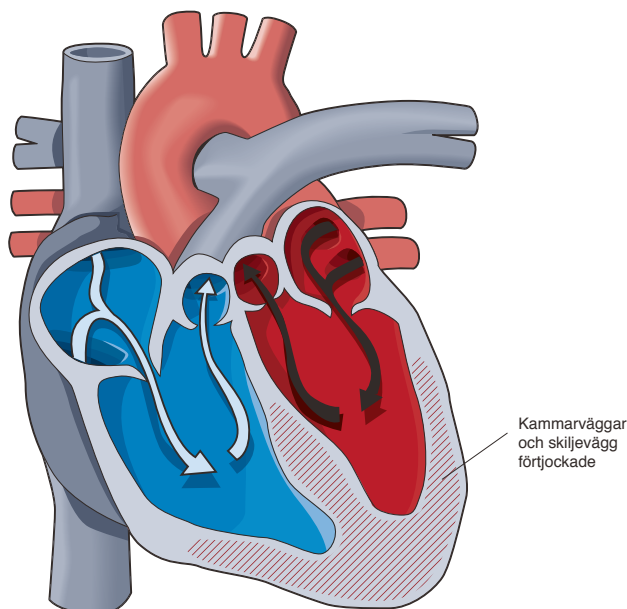
Vissa medfödda hjärtsjukdomar orsakar inte problem direkt efter födseln på grund av missbildningar, utan kommer till uttryck först under barndomen eller i tonåren. En sådan hjärtmuskelsjukdom är *hypertrof kardiomyopati* som yttrar sig i en vanligen långsamt framåtskridande förtjockning av hjärtmuskeln, oftast i kammarskiljeväggen.

Ökningen i tjocklek försämrar hjärtkamrarnas funktion och kan leda till förträngningar som i olika hög grad hindrar utflödet av blod från den ena eller båda hjärtkamrarna. Om förtjockningen är uttalad redan under första levnadsåret får barnet ofta sviktsymptom på grund av att hjärtat är mycket styvt och orsakar höga venttryck i lungorna. Hos äldre barn med mer moderat hjärtmuskelförtjockning är symptomen oftast onormal andfäddhet, hjärtklappning, och/eller yrsel- eller svimningsattacker vid fysisk ansträngning.

Hypertrof kardiomyopati är en ärftlig sjukdom. Den kan emellertid vara dold i släkten under lång tid eftersom de lindriga fallen aldrig blir upptäckta av sjukvården. Sjukdomen är en av de vanligaste orsakerna till plötsligt hjärtstopp hos barn och ungdomar och risken att drabbas är störst strax före och i början av puberteten.

En annan hjärtmuskelsjukdom som kan drabba barn och unga är *dilaterad kardiomyopati*. Sjukdomen innebär att hjärtmuskeln är försvagad och hjärtat vanligtvis förstorat.

Hypertrof kardiomyopati



Vid hypertrof kardiomyopati förtjockas hjärtmuskeln, vanligen i kammarskiljeväggen. Hjärtats funktion försämrar och barnet kan få symptom på hjärtsvikt. Sjukdomen är ärftlig.



Barn med medfött hjärtfel drabbas inte lättare av infektioner än andra. Däremot kan det vara svårare för dem att bli av med infektionen. Därför är det viktigt med god handhygien hemma och på dagis.

Hjärtkamrarnas väggar är tunna och orkar inte dra ihop sig ordentligt. Vad som utlöser sjukdomen är i huvudsak okänt, men i vissa fall kan man misstänka att en tidigare virusinfektion i hjärtmuskeln är orsaken, och i andra fall föreligger en ärftlig predisposition. Tillståndet hindrar det unga hjärtat från att växa på normalt sätt. Den som drabbas blir lätt andfädd under ansträngning och kan få hjärtsviktssymptom.

Hjärtrytmrubbningar

Hjärtrytmrubbningar, *arytmier*, är inte helt ovanliga hos barn. Vanligast är plötsligt tillstötande hjärtklappning *takykardi*, då hjärtat rusar under kortare tid. Bara vid återkommande besvär under längre tid, om barnet blir påtagligt påverkat av den snabba hjärtrytmen, eller om besvären är utlösta av ansträngning brukar man koppla in sjukvården. Om barnet genomgått tidigare hjärtkirurgi bör hjärtklappningsattacker alltid utredas, eftersom de kan vara utlösta från kamrarna och ha mer allvarliga konsekvenser.

När ett barn föds med ett alltför långsamt slående hjärta beror det i regel på att retledningskontakten mellan förmak och kammare i hjärtats elektriska system saknas. Tillståndet kallas medfött totalt *AV-block* eller *AV-block III*. Rytmrubbningen kan också uppstå efter en hjärtoperation om retledningssystemet skadas på något sätt av ingreppet.

Ett mindre vanligt, men allvarligt tillstånd är *långt QT-syndrom*, orsakat av en genetisk defekt i de så kallade jonkanalerna på hjärtmuskulcellens ytmembran. Enkelt uttryckt handlar det om en fördröjning i hjärtats förmåga att bli ”elektriskt neutralt”. Efter varje slag behöver hjärtat ladda om inför nästa. Hos patienter med långt QT-syndrom hinner hjärtat inte ladda om och är inte riktigt redo när nästa slag kommer. Det kan leda till att hjärtat i stället börjar rusa. Barn som drabbas kan få hjärtflimmer, vilket i sin tur kan leda till att de kan svimma när de blir stressade, under fysisk ansträngning eller vid plötsliga ljudstimuli. I extremfallet kan de drabbas av plötsligt hjärtstopp. ❤️

Blåsljud på hjärtat

Barn som kommer till världen med medfödda hjärtfel behöver ofta hjälp snabbt. Därför är det viktigt att sjukvården kan tyda de tecken som avslöjar att barnets hjärta inte fungerar som det ska.

Den första undersökningen av en nyfödd sker med stetoskop. Läkaren eller sjuksköterskan lyssnar efter karakteristiska blåsljud från hjärtat, orsakade av blodflödet, vilka kan tyda på läckage i klaffar eller hål i någon hjärtskiljevägg. Det gäller dock att tolka dem rätt. Den som undersöker måste känna igen de normalt förekommande, så kallade fysiologiska blåsljuden, som uppkommer när blodet strömmar genom normala hjärtklaffar eller när klaffarna vibrerar. Oskyldiga fysiologiska blåsljud är mycket vanliga i två- till fyraårsåldern, då upp till 40 procent av barn har svaga blåsljud om man lyssnar noga. Avsaknad av blåsljud är inte heller någon garanti för att barnets hjärta är friskt. Om det till exempel är totalstopp i ett blodkärl så blir det inget blåsljud eftersom inget blod passerar.

Ekokardiografi

I dag finns också moderna diagnostiska metoder som kan kartlägga de flesta medfödda hjärtfel fullständigt, utan att det innebär obehag eller risker för barnet. Varje undersökning vid misstanke om hjärtfel sker numera med hjälp av



Med stetoskop kan läkaren lyssna efter blåsljud på hjärtat. Blåsljuden kan tyda på läckage i klaffarna eller hål i någon hjärtskiljevägg.



De allra flesta medfödda hjärtfel behandlas tidigt. Men det händer att hjärtspecialister för vuxna hittar medfödda hjärtfel hos sina patienter.

ultraljudsteknik, *ekokardiografi*, en metod som på senare år har revolutionerat utredningen av medfödda hjärtfel.

Medfödda missbildningar och onormala blodflöden i hjärtat kan upptäckas och klarläggas särskilt snabbt med hjälp av ultraljud. Vissa hjärtfel kan diagnostiseras redan på fosterstadiet i livmodern, men hjärtundersökningar med ultraljud utförs också på större barn, till exempel sådana som visar tecken på hjärtmuskelsjukdom.

Undersökningen med ultraljud görs inte på varje nyfödd utan utförs när barnläkaren har en klinisk misstanke om möjlig hjärtsjukdom. Undersökningen går till på ungefär samma sätt överallt.

Ultraljudsapparaten är kopplad till en bildskärm som visar fynden i hjärtat. Frekvenserna för ultraljudet som skapar bilden varierar beroende på hur stort barnet som ska undersökas är.

Först och främst undersöker ultraljudoperatören om hjärtat finns där det brukar finnas i bröstkorgen, och om de stora blodkärlen nära hjärtat sitter där de ska. Sedan kontrolleras att alla hjärtklaffar finns på plats, utan förträngningar, och att hjärtskiljeväggen och andra väggar är hela och utan hål. Allt visas i svartvita bilder på bildskärmen.

Dagens ekokardiografer kan även ge en tydlig bild av blodflödet inne i hjärtat vilket gör att man kan upptäcka en hel rad defekter som tidigare var omöjliga att se. Hjärtklaffar som inte håller tätt avslöjas tydligt, liksom onormala tryckförhållanden i förmak, kammare eller blodkärl.

Undersökningen med ekokardiografi tar ungefär 45 minuter. Om någonting i hjärtat inte är som det ska uppdagas det direkt.

Blue baby – ett klassiskt symptom

Den stora utmaningen för sjukvårdspersonalen är att upptäcka de medfödda hjärtfelen tillräckligt tidigt. Det lyckas i de flesta fall, eftersom många medfödda missbildningar i hjärtat hindrar blodet från att cirkulera normalt i kroppen. När fosterförbindelsen ductus mellan lungpulsådern och stora kroppspulsådern sluter sig någon gång under de första levnadsdygnen kommer därför symptomen. Barnets tillstånd kan ibland vara livshotande om ingenting görs snabbt.

Ett mycket säkert tecken på att någonting är fel är om

barnets hud och slemhinnor börjar få en blåaktig färg (cyanos). Tillståndet kallas för blue baby och signalerar att blodcirkulationen i kroppen är antingen otillräcklig eller också utgörs av endast syrefattigt blod. Fenomenet kan orsakas av flera medfödda missbildningar i hjärtat, ofta sådana som förhindrar blodet att komma in i lungorna och ta upp syre.

Barnet kan också bli en blue baby om kroppspulsådern och lungpulsådern har bytt plats och är kopplade till ”fel” hjärtkammare. I sådana fall pumpas syrerikt blod tillbaka in i lungorna och det syrefattiga blodet tillbaka ut i kroppen.

Andfåddhet och trötthet

Hjärtfel som omfattar ett större hål i skiljeväggen mellan kamrarna, eller en ductus som inte sluter sig normalt, medför ett markant ökat blodflöde genom lungorna. Detta orsakar symptom med snabb andhämtning, problem med att behålla maten, dålig viktuppgång, onormal svettning och allvarliga sömnproblem. Hos äldre barn kan dålig kondition vara ett tecken.

Men det kan också hända att ett nyfött barn med en missbildning i hjärtat inte uppvisar några tecken på sjukdom. Vid till exempel förmaksseptumdefekt (hål i skiljeväggen mellan förmaken) uppkommer sällan några synliga symptom i början. Inte förrän på lång sikt, ibland först i tonåren eller ännu senare, kan barnet bli andfått och trött vid ansträngning, och höger hjärtkammare uppvisa tecken på hotande av svikt. Eftersom antalet obligatoriska läkarundersökningar på barnavårdscentralen har minskat, och det inte längre finns en rutinmässig fysisk undersökning av alla barn inom skolhälsovården, så infaller numera den sista obligatoriska läkarundersökningen av barn vid 18 månaders ålder. Det finns anledning att befara att detta kommer att leda till att fler hjärtfel som inte orsakar starka blåsljud, som exempelvis förmaksseptumdefekt och måttlig aortacaorcatation, nu kommer att missas.

Sena symptom

Den förebyggande barnsjukvården behandlar de flesta medfödda hjärtfel tidigt. Men det händer att hjärtspecialister för vuxna hittar medfödda hjärtfel hos sina patienter.


I dessa fall handlar det om medfödda hjärtfel som inte varit symptomgivande och därför inte upptäckts tidigare.

Vissa hjärtmuskelsjukdomar, i synnerhet hypertrof kardiomyopati, är exempel på medfödda tillstånd som förvärras under uppväxten och inte upptäcks förrän de ger symptom senare i livet. I de mest olyckliga fallen upptäcks de först i samband med att den sjuke dör i plötsligt hjärtstopp, till exempel i samband med idrottsutövning. Men i tursammare fall får man upp ögonen för sjukdomen genom att patienten får ett blåsljud i hjärtat som upptäcks genom en slump – kanske vid en läkarundersökning för luftvägsinfektion, eller vid mönstring. Patienterna kan också besväras av omotiverad andfäddhet vid minsta ansträngning och tror ofta att de lider av astma. Men i stället orsakas symptomen av att förtjockningen i hjärtmuskeln på grund av hjärtmuskelsjukdomen ger upphov till en förträngning som hindrar hjärtats arbete och stör cirkulationen.

Med tanke på att vissa hjärtmuskelsjukdomar är ärftliga sjukdomar, och att omkring hälften av de barn vars förälder har hypertrofisk kardiomyopati kommer att ärva anlaget för sjukdomen, rekommenderar i dag Socialstyrelsen att alla barn som har en förälder med hjärtmuskelsjukdom borde få hjärtat undersökt med ultraljud och EKG, även om barnen själva inte har några symptom. Hjärtmuskelsjukdomarna kan ibland avslöjas redan av ett onormalt EKG men den slutgiltiga diagnosen fordrar hjälp av ekokardiografi.

Svårupptäckta hjärtrytmrubbningar.

Hjärtrytmrubbningar (arytmier) hos nyfödda och spädbarn är ovanliga. Men när de förekommer kan de vara desto svårare att känna igen eftersom barnet inte kan påtala sina symptom. En säker diagnos på att någonting är fel kräver ofta undersökning med långtids-EKG, det vill säga mätning över flera timmer eller dygn.

Barn och unga som har lätt för att svimma i samband med stress kan vara födda med en genetisk defekt i hjärtmuskellernas ytmembran, i jonkanalerna. Felet är ärftligt och orsakar rytmrubbningen långt QT-syndrom. Tillståndet innebär en betydande risk för plötslig död, och även här rekommenderar Socialstyrelsen obligatorisk undersökning med släktutredning. 



Barn med hjärtmuskelsjukdom kan bli andfådda vid minsta ansträngning och man tror ofta att de lider av astma. Men i stället är det den förtjockade hjärtmuskeln som hindrar hjärtats arbete.

Barn och unga med icke fullt korrigerade medfödda hjärtfel är ofta frusna och behöver extra mycket kläder när de går ut.



Medfödda hjärtfel kan behandlas effektivt

Medfödda hjärtfel var ännu i mitten på 1900-talet den vanligaste dödsorsaken bland nyfödda i Sverige. Men i dag betyder inte längre hjärtfelen en alltför tidig död. Forskningen har lett till att dagens sjukvård har en rad möjligheter att behandla olika typer av medfödda missbildningar i hjärtat hos nyfödda. Felen kan ofta rättas till genom kirurgiska ingrepp eller med hjälp av olika varianter av kateterburna behandlingar.

Operationsmetoderna för de vanligaste felen i hjärtat och de stora blodkärlen är numera standardiserade och genomförs med mycket goda resultat. Barnen har god chans att bli helt återställda efter sådana operationer.

Stora hål i hjärtskiljeväggen mellan kamrarna eller förmaken tillsluts i dag rent rutinmässigt med hjälp av kirurgi. Kirurgisk korrektion gäller även för stor öppetstående ductus, svårt missbildade hjärtklaffar och passage som är totalblockerade eller blodkärl som hamnat på fel plats i hjärtat. Läkarna vill helst operera barnen så tidigt som möjligt. Numera utförs majoriteten av alla operationer på barn som är under ett år.

I vissa fall avvaktar läkarna med att operera i hjärtat trots att de vet att felet finns där. Om ett hål i skiljeväggen mellan hjärtkamrarna är litet, till exempel, är chansen stor att det kommer att växa igen av sig själv under barnets första levnadsår. Och det lilla hålet påverkar inte hjärtfunktionen nämnvärt medan det finns kvar.

Barn som föds med hål mellan hjärtats förmak (förmaksseptumdefekt) har sällan några synliga symptom. Bara långt senare, någon gång i tonåren eller i vuxen ålder, kan de märka av andfåddhet, trötthet och andra tecken på att höger kammare sviktar. Hjärtat opereras ofta någon gång under barndomen för att förebygga hjärtsvikten och rytmrubbningar senare i livet.

Lindriga förträngningar i pulmonalisklaffarna eller i stora kroppspulsådern (aortan) behöver inte nödvändigtvis opereras, det som avgör saken är den tryckbelastning som hjärtat utsätts för. Förträngningarna kan lämnas helt utan kirurgisk åtgärd men man kan även vidga kärlet med hjälp av en ballongförsedd kateter som förs upp från ljumsken till hjärtat via kärlsystemet. Metoden kallas ballongvidgning och är i dag en rutinåtgärd i kranskärlssjukvården för vuxna.

Såväl vuxna som barn med små kammarseptumdefekter som inte opereras måste vara vaksamma beträffande sin tandhygien och ta antibiotika i samband med tandutdragning, tandstensborttagning och andra procedurer som skickar ut bakterier i blodströmmen. Antibiotika behövs för att förhindra att bakterierna får fotfäste i anslutning till det turbulenta blodflödet kring hjärt- eller kärllmissbildningen. Om bakterier får fotfäste på exempelvis en hjärtklaff, *endokardit*, kan klaff-funktionen skadas allvarligt, och tillståndet kräver inte bara långvarig intravenös antibiotikabehandling, utan kan i värsta fall leda till att klaffen måste bytas ut. En sådan nödåtgärd måste man således förebygga. Därför exempelvis viktigt att barn med dessa typer av hjärtfel inte låter göra hål i olika delar av kroppen – så kallad piercing.

Kateterburen behandling

Kateterburen behandling i samband med medfödda hjärtfel är under stark utveckling. I dag kan liten och medelstor öppetstående ductus, centrala förmaksseptumdefekter och även vissa fall av kammarseptumdefekt och diverse hjärt-rytmrubbningar till följd av medfödda hjärtfel behandlas med hjälp av kateter. Fördelen är att patienten slipper smärta och långa konvalescenttider efter en stor hjärtoperation där bröstkorgen öppnas. På minussidan kan nämnas att kateterburna behandlingar är ganska nya, varför mer kunskap om långsiktiga resultat och eventuella komplikationer behövs.

Stora operationer

Bland de många typer av missbildningar som kan förekomma i ett nyfött hjärta finns också sådana som kräver

mycket komplicerade kirurgiska ingrepp. Operationer i dessa fall blir stora, ibland måste de göras i flera omgångar, och barnen kan tvingas leva med något fysiskt handikapp som hämmar livskvaliteten.

Att byta ingångarna på felkopplade blodkärl anses till exempel vara en av de mest komplicerade operationer som en hjärtkirurg kan ge sig i kast med. Det är nämligen inte tillräckligt att byta ingångarna på kärlen, utan kirurgen måste även flytta det valnötsstora barnhjärtats millimeter-tunna kranskärl till nya lägen. Ett annat komplicerat ingrepp är så kallad Norwoodkirurgi, som innebär att ett barn med hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom behandlas med en serie av tre operationer. Här används till exempel lungpulsådern för att rekonstruera en fungerande aortabåge.

Hjärttransplantation

Det finns också medfödda missbildningar som är så svåra att de inte går att operera. I dessa fall återstår bara medicinering eller transplantation. Hjärttransplantation på barn är dock ovanligt i Sverige och hjärt-lungtransplantation ännu ovanligare, främst på grund av bristen på organ av rätt storlek. Tillgången på små organ är mycket dålig i hela Europa.

Barn som sätts upp på väntelistan för hjärttransplantation har antingen en hjärtmissbildning omöjlig att operera, eller ett tidigare opererat hjärtfel som förvärrats på något sätt, till exempel genom en nedsatt kammarfunktion eller icke-fungerande hjärtklaffar. Fall med dilaterad eller hypertrof kardiomyopati kan också behöva transplanteras, till exempel i det fall som hjärtfunktionen fortsätter att försämrats trots maximal medicinering med betablockerare, ACE-hämmare och andra lämpliga läkemedel. Indikation på transplantation kan också vara usel livskvalitet eller en förväntad återstående livslängd på mindre än ett år.

Centraliserade operationer

Den svenska barnhjärtkirurgin har utvecklats enormt under de senaste 20 åren. För 15 år sedan avled närmare 10 procent av barnen i samband med hjärtkirurgi. I dag är dödligheten i Sverige knappt 1 procent. De goda resultaten förklaras med att alla hjärtoperationer på barn i Sverige utförs vid endast två opererande enheter: Drottning Silvias



Operationsmetoderna för de vanligaste felen i hjärtat och de stora blodkärlen är numera standardiserade och de allra flesta barn har god chans att leva ett friskt liv efter sådana operationer.

barn- och ungdoms-sjukhus i Göteborg och Universitets-sjukhuset i Lund. Patienterna och deras föräldrar remitteras till dessa två barnhjärtscentra från hela landet.

Fördelen med att koncentrera barnhjärtkirurgin på två enheter är att även kunskap och erfarenhet samlas hos ett fåtal kirurger som därigenom arbetar säkrare och bättre, även när det gäller mycket ovanliga och komplicerade hjärtfel.

Medicinering

Medfödda hjärtmuskelsjukdomar, kardiomyopater, som upptäcks tidigt behandlas i regel med en rad hjärtmediciner. Vid dilaterad kardiomyopati är hjärtat både försvagat och förstorat och behöver hjärtstärkande preparat. I lyckosamma fall kan läkemedlen ta bort symptomen helt.

Hypertrof kardiomyopati som konstateras i barndomen behandlas numera i förebyggande syfte med betablockerare. Medicinen hjälper hjärtat att bli mindre styvt, att fylla sig bättre, och att kontrollera hjärtrytmen. Symptomen av trötthet och andfäddhet mildras, samtidigt som den muskelväggförtjockning i hjärtat som är typisk för sjukdomen blir mindre uttalad.

Pacemaker och defibrillator

Hjärtrytmrubbningar hos nyfödda och spädbarn är sällsynta, men kan till exempel förekomma om barnet blivit opererat för ett medfött hjärtfel och därigenom fått skador på hjärtats retledningssystem, eller om mamman har någon typ av reumatisk sjukdom vilken producerar antikroppar som skadar hjärtats retledningssystem. Sådana barn kan behandlas framgångsrikt med pacemaker.

En speciell form av ärftlig hjärtrytmrubbning är långt QT-syndrom som kan behandlas med betablockerare och om nödvändigt även implanterbar defibrillator. Den senare är en dosa som avläser hjärtats rörelser och avlevererar elektriska signaler om hjärtats egna skulle falla. Vid långt QT-syndrom görs också numera ofta en släktutredning. Tidig upptäckt av sjukdomen hos människor som ärvt anlagen från sina föräldrar kan motivera läkemedelsbehandling som förebygger plötslig död, en avsevärd risk vid denna form av medfödd hjärtsjukdom. ❤️

Ett klassiskt problem för personer med medfödda hjärtfel är att teckna försäkringar i livets olika skeden.



Livet för barn med hjärtfel

Nästan alla barn med milda till måttliga hjärtfel överlever, och även barn med komplicerade hjärtfel når i nio fall av tio vuxen ålder. Tack vare hjärtkirurgins och sjukvårdens starka utveckling under de senaste 20 åren kan personer med åtgärdade medfödda hjärtfel ofta leva ett nära nog normalt vuxenliv.

Antalet vuxna med medfödda hjärtfel är i dag större än antalet barn och ungdomar med samma problem. De flesta vuxna mår bra, även om de tvingas leva under speciella omständigheter och behöver fortlöpande kontakt med sjukvården. Vuxna med medfött hjärtfel utgör faktiskt en helt ny patientgrupp som följs upp och behandlas av vuxenkardiologer specialiserade på GUCH, förkortning för grown-up congenital heart disease.



Personer med medfödda hjärtfel funderar ofta över framtiden. Ska jag våga bilda familj? Vågar jag som kvinna bli gravid? Orkar jag ta hand om ett barn?

På sju ställen i Sverige finns speciella mottagningar för GUCH-patienter. Mottagningarna inrättades från mitten av 90-talet i Lund, Göteborg, Linköping, Örebro, Stockholm, Uppsala och Umeå. GUCH-mottagningarna fungerar som kunskapscentra inom ett område där det finns hundratals olika diagnoser, och där nästan varje patient har en unik variant av hjärtproblemet.

GUCH-mottagningarna samlar den senaste kunskapen om hur man kan underlätta vuxenlivet för dem som opererats för medfött hjärtfel, och för dem som behöver förlöpande behandling för att hålla ett lindrigare hjärtfel under kontroll. GUCH-mottagningarna delar också med sig av kunskap och information till lokala sjukhus dit de personer kommer akut som bor långt ifrån specialistmottagningen.

Inte riktigt som andra

Att leva som vuxen med ett medfött hjärtfel som behandlats i barndomen innebär att man lever normalt men ändå utan att vara riktigt som andra. I många fall tvingas man leva med någon form av fysiskt handikapp som inte alltid syns på ytan. Dessutom finns det alltid risk för komplikationer som bottnar i hjärtfelet. Vuxna med medfött hjärtfel löper

exempelvis stor risk att drabbas av olika typer av hjärtrytm-rubbningar och enligt svenska GUCH-registret är plötslig hjärtdöd orsak till vart tredje dödsfall i den vuxna patientgruppen. Nästan var tredje individ bland de vuxna patienterna behöver ha pacemaker.

Komplicerade operationer i barndomen försvårar också för läkarna att upptäcka en begynnande hjärtsvikt. Det är inte heller ovanligt att vuxna som opererats i barndomen för sina medfödda hjärtfel måste opereras igen. Orsaken kan vara att den första operationen inte lyckades till 100 procent, eller att eventuella implantat i hjärtat har förstörts och måste bytas ut.

När GUCH-patienten blir äldre ökar också risken för samma förvärvade hjärtsjukdomar som förekommer i befolkningen i övrigt, till exempel högt blodtryck (hypertoni) eller kranskärslsjukdom. Det medfödda hjärtfelet innebär i sådana fall en extra utmaning för läkaren.

Stora hjärtoperationer lämnar spår efter sig, inte bara på kroppen utan även i själen. Vuxna med medfödda hjärtfel måste hantera livets olika utmaningar på sitt eget speciella sätt. De är ända från barndomen i ständigt behov av rådgivning från GUCH-mottagningarna angående kost, motion, sexliv, yrkesval, familjeliv, barnafödande och annat. Ett stort och klassiskt problemområde är till exempel att teckna försäkringar i livets olika skeden.

Många kvinnor som opererats för komplicerade medfödda hjärtfel frågar sig om de vågar bli gravida. Dels måste de ta ställning till om de orkar ta hand om ett spädbarn rent fysiskt, dels undrar de om barnet kan arva anlag för något hjärtfel. Sjukvården kan inte alltid besvara kvinnornas frågor eftersom patientgruppen som de tillhör är så ny och den kliniska erfarenheten begränsad.

livet efter operationen

Barn som opereras för sina medfödda hjärtfel påverkas på olika sätt av operationen. Vissa typiska följd effekter är lätta att upptäcka hos vissa barn, medan andra barn tycks vara helt opåverkade.

Det stora flertalet barn som föds med hjärtfel kan opereras så att de kan växa upp med ett hjärta med två pumpande kamrar. Dessa barn har i regel normal kondition och klarar



Barn med medfött hjärtfel orkar inte alltid leka eller springa som andra barn. Därför fördrar det ofta stillasittande aktiviteter.

normal gymnastik och idrott. Även de barn som lever med en *conduit*, en konstgjord förbindelse i hjärtat, har endast marginellt nedsatt kondition. De behöver i regel ingen regelbunden mediciner, såvida de inte tillhör den minoritet i denna patientgrupp som utvecklar rytmstörningar.

Vissa medfödda hjärtfel kan inte åtgärdas fullt ut med operation, eller också korrigeras missbildningen till ett hjärta med bara en pumpande kammare. När sådana barn växer upp måste de leva med vissa mediciner.

Många barn vars hjärtfel inte är fullt korrigerat kan vara bleka och blå om läppar och mun, händer och fötter. Det beror på en nedsatt syresättning i kroppen, vilket även medför att kinderna blossar och barnen blir andfädda, ibland kallsvettiga, vid minsta ansträngning.

Trött och frusen

Medfött hjärtfel som inte kan korrigeras totalt innebär ofta att den maximala fysiska prestationsförmågan är nedsatt, och inte kan förbättras genom motion eller träning. Barnen föredrar i regel stillasittande aktiviteter eftersom de inte alltid orkar leka eller springa. Orken växlar från dag till dag, men det är vanligt att barnen inte ens orkar gå längre sträckor åt gången. Att promenera i skogen under en friluftsdag är till exempel omöjligt för de svårast drabbade hjärtbarnen. I stället behöver de vila oftare än andra barn och hushålla med sina krafter för att orka en hel dag.

Barn och unga med icke fullt korrigerade medfödda hjärtfel är ofta frusna och behöver ta extra mycket kläder på sig när de går ut i kylan. När det är bad i skolan kan de varken bada i en kall bassäng eller orka med att simma. De flesta kan dock vara med i gymnastiken ändå – för skojs skull och på sina egna villkor, de känner ofta bäst själva hur mycket de orkar och vill. Läkare och sjukgymnaster framhåller att hjärtbarn, precis som andra barn, har ett behov av att röra på sig. Om de bara får en alternativ undervisning under kunnig handledning kan de utföra rörelser som inte kräver bra kondition men som är bra för leder och muskler.

Mat, tänder och infektioner

Kosthållningen för GUCH-patienter skiljer sig inte från övriga barns, men det finns skillnader i ätbeteendet. I skolan

hoppas hjärtbarnen ofta över maten för att de inte hinner äta i kompisarnas tempo. Ibland orkar barnen inte äta tillräckligt vid en måltid på grund av att de blir utmattade. Lösningen är att äta mindre portioner men oftare.

De flesta GUCH-patienter har ett ökat energibehov på grund av sitt hjärtfel. Många småäter så gott som hela dagen och det är vanligt att de även som unga vuxna går upp och äter en till två gånger varje natt. Många personer med medfött hjärtfel äter också stora mängder energirikt godis och tar dessutom dagligen, från tidig ålder, ett stort antal mediciner. Bland medicinerna finns vanligen också vätske-drivande preparat som kan påverka salivproduktionen och orsaka muntorrhet.

Ätbeteendet, godispåsarna och medicineringen påverkar i hög grad tandhälsan. Vissa hjärtbarn har svagare emalj på tänderna och drabbas lättare av karies. Detta kombinerat med en ökad risk för tandkötthinflammationer gör att hjärtbarnen och ungdomarna har stort behov av god tandhygien och extra insatser från tandvården. Infektioner i munhålan i kombination med lagning av tänder ökar risken för att bakterier tar sig in i blodet och angriper hjärtat. GUCH-patienter behandlas därför med antibiotika i förebyggande syfte när de går till tandläkaren.

Personer med medfött hjärtfel drabbas inte lättare av infektioner än andra, däremot kan det vara svårare för dem att bli av med infektionen. I barnaåren blir de ofta sämre än andra jämnåriga och kan behöva åka till sjukhus även vid vanliga förkylningar. En lätt förkylning kan hos en person med medfött hjärtfel leda till följdsvårdnader som lunginflammation. Eftersom blodflödet genom hjärtat hos ett barn med hjärtfel ofta är turbulent, det vill säga bildar virvlar, i närheten av hjärtklaffarna har bakterier i blodcirkulationen lättare att få fotfäste på en hjärtklaff och kan börja föröka sig och attackera den. Detta kallas endokardit. Risken att drabbas av livshotande endokardit är upp till hundra gånger större bland hjärtbarnen och i GUCH-populationen jämfört med normalbefolkningen.

Det är viktigt att lära GUCH-patienter och deras anhöriga vad de kan göra för att förebygga infektioner. Exempelvis måste man förankra betydelsen av god handhygien för alla inom familjen i förkylningstider. 🍷

Forskning kring hjärtsjukdomar hos barn

Sjukvårdens möjligheter att hjälpa barn med medfödda hjärtfel är mycket större i dag än de var för bara ett tiotal år sedan. Tack vare intensiv forskning görs ständigt nya försök att utarbeta behandlingsmetoder som kan underlätta för barnen att växa upp och leva ett så normalt vuxenliv som möjligt.

Svenska läkare har varit världsledande inom forskningen kring medfödda hjärtfel. Det har gjorts banbrytande insatser inom såväl kirurgi som diagnostik, det vill säga försöken att hitta och bestämma typen av hjärtfel. I dag fortsätter forskarna att förfinas sina diagnostiska metoder, så att de kan hitta hjärtfelen redan hos 18 veckor gamla foster i livmodern. Ärftlighetens betydelse på medfödda hjärtfel utreds också genom noggranna genetiska analyser. Data om livskvaliteten hos den allt större skara barn som överlever sina medfödda hjärtfel och växer upp samlas i Sveriges nationella GUCH-register, en guldgruva för forskare som vill förbättra det långsiktiga omhändertagandet av vuxna hjärtebarn. De stora satsningarna på forskningsprojekt i Sverige kräver stora pengar, vilka ofta doneras av privata finansärer som Hjärt-Lungfonden.

Utvecklingsarbetet pågår inom flera områden. Nya



En stor del av dagens forskning handlar om att utveckla metoder så att man kan hitta hjärtfel hos barnet redan i livmodern. Bland annat försöker man förfinas ultraljudsdiagnostiken så att de rutinmässiga ultraljudsundersökningarna vid 18 veckor även omfattar sökning efter hjärtmissbildningar.

metoder testas för att upptäcka ett medfött hjärtfel redan i livmodern eller senast innan barnet tas hem från BB efter förlossningen. De kirurgiska ingreppen blir också allt säkrare och kan åtgärda allt mer komplicerade missbildningar i hjärtat. Lindrigare hjärtfel behandlas i allt större utsträckning med hjälp av katetrar som förs in via kärlsystemet för att skona barnen från stora operationer. Hjärtläkarna blir allt säkrare på att hålla vissa medfödda hjärtfel under kontroll med hjälp av effektiv medicinering, och genetiska kartläggningar ger förbättrad information om ärftliga risker för exempelvis hjärtrytmrubbningar inom vissa familjer.

En stor utmaning för dagens forskning är att hitta snabba och säkra sätt att upptäcka eventuella hjärtfel hos nyfödda. En snabb diagnos ökar chansen för sjukvården att agera innan barnet blir alltför påverkat av sin sjukdom. Vissa typer av medfödda hjärtfel måste man helt enkelt upptäcka i tid, annars riskerar barnet att dö. Det gäller fall där hjärta och blodkärl är så missbildade eller felkopplade att blodomloppet inte kan fungera utan ductus, det vill säga fosterlivets förbindelse mellan stora kroppspulsådern och lungpulsådern. Den passagen sluter sig vanligen några dagar efter förlossningen. Den allt tidigare hemgången från BB efter förlossningen gör att dessa barn med kritiska hjärtfel ofta inte hinner utveckla kliniska tecken på sin hjärtsjukdom.

Tidig upptäckt

En ny screeningmetod för att enkelt och snabbt hitta barnen med medfödda hjärtfel mycket tidigt, är att mäta syrgaskoncentrationen i blodet hos varje nyfött barn. Mätningen görs i höger hand och i en fot, med hjälp av en apparat kallad pulsoxymeter, innan barnet och mamman lämnar BB. Undersökningen sker utanpå huden utan obehag för barnet och visar bland annat om det finns skillnader i syresättningsnivåer i olika delar av kroppen, eller om syrsättningen är misstänkt låg. Stora skillnader i mätvärdena kan vara tecken på ett medfött hjärtfel, vilket i så fall kan bekräftas vid noggrannare undersökning med ultraljud.

Ett forskningsprojekt med pulsoximetri-screening av

alla nyfödda på alla förlossningsavdelningar i Västra Götalandsregionen har pågått sedan 2004. Syftet är att utvärdera hur många fler barn med kritiska hjärtfel som hittas innan hemgång om pulsoxymetritesten läggs till sedvanlig klinisk undersökning i dagens sjukvård där mor och barn lämnar BB mycket tidigare än fallet var för 10–15 år sedan. Data från 39 000 screenade barn visar att enbart klinisk undersökning hittar 72 procent av barnen med kritiska (ductus-beroende) hjärtfel, medan ett tillägg av pulsoxymetri-screening gör att hela 87 procent hittas.

Ett annat sätt att tidigt upptäcka medfödda hjärtfel är att utöka de regelbundna ultraljudsundersökningarna på fostret under den första halvan av graviditeten till att omfatta även sökning efter hjärtmissbildningar. Forskning för att förfina ultraljudsdiagnostik av hjärtproblem hos foster pågår både i Stockholm och Göteborg. Det är dock stora skillnader mellan olika sjukvårdsregioner när det gäller att erbjuda gravida mammor ultraljudsundersökningar för diagnostik av fostermissbildningar. I Sverige erbjuds denna screeningsmetod framför allt i Stockholmsregionen, men i exempelvis Storbritannien används metoden rutinmässigt.

Fostrets hjärta undersöks i dag vanligen kring 18:e veckan i graviditeten, men det förekommer redan studier som försöker lokalisera hjärtfel hos 12–14 veckor gamla foster. Ultraljudstekniken utvecklas ständigt mot ännu bättre bildkvalitet med ännu bättre upplösning på skärmarna. Det leder sannolikt till att undersökningar kommer att kunna göras allt tidigare. Målet är graviditetens sjunde eller åttonde vecka då fostrets hjärta är färdigutvecklat.

Bland svenska forskningsprojekt som pågår inom ultraljudsdiagnostik på fosters hjärtan märks försök i Stockholm att upptäcka och bedöma hjärtrytmrubbningar. Målet är att upptäcka avvikelser i hjärtslagen så tidigt som möjligt. Särskilt intressant är ett tillstånd av långsamt fosterrytm, kallat totalt block, som uppkommer till följd av att antikroppar från modern stör fosterhjärtats arbete.

Ett forskningsprojekt i Göteborg handlar om tidig upptäckt av förträngningar i aortaklaffen hos fostret. Det är särskilt viktigt att hitta och följa upp en sådan missbildning eftersom den i många fall kan förvärras under graviditetens slutskede så att barnet kommer till världen med en under-



Sjukvårdens möjligheter att hjälpa barn med medfödda hjärtfel är mycket större i dag än för bara tio år sedan.

utvecklad vänster kammare utan förmåga att pumpa ut blod i kroppen. Tillståndet kallas hypoplastiskt vänster-kammarsyndrom.

Forskarna vill nu utveckla en rutin att med hjälp av ultraljudsbilderna kunna förutsäga vilka foster med aortaklaffförträngning som riskerar att utveckla hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom vid födseln. Om de lyckas kommer det att finnas en rutin för att identifiera en riskgrupp i behov av behandling.

Flera forskargrupper på andra håll i världen, till exempel i USA och Storbritannien, arbetar samtidigt med att utveckla en behandling av dessa riskfoster med trång aortaklaff. De hoppas förebygga att fostren föds med underutvecklad vänsterkammare genom att försöka vidga förträngningen i aortaklaffen så fort den upptäcks. Forskarna experimenterar med en katetermetod baserad på samma princip som ballongvidgning av kranskärl hos vuxna. Ingreppen ligger fortfarande på försöksstadiet, resultaten har ännu inte utvärderats.

Utveckling av hjärtkirurgin

Forskning pågår också när det gäller utvecklingen av de kirurgiska ingrepp som måste göras för att åtgärda medfödda hjärtfel. Trenden är att hjärtkirurgerna lär sig att operera allt mer komplicerade fall med allt bättre resultat, även på lång sikt. Förbättring av de långsiktiga resultaten är särskilt viktiga eftersom de avgör livskvaliteten för de hjärtpatienter som når vuxen ålder.

I ett sådant forskningsprojekt i Göteborg samarbetar kirurger och barnkardiologer kring kartläggningen av långtidseffekterna av så kallade switch-operationer. Ingreppet, som kräver stor skicklighet, används för att korrigera transposition, det vill säga det medfödda hjärtfel där kroppspulsådern och lungpulsådern har bytt plats och är kopplade till fel hjärtkammare. Syrerikt blod pumpas tillbaka in i lungorna, syrefattigt blod tillbaka ut i kroppen.

Vid operationen måste bland annat hjärtats kranskärl flyttas och det är oundvikligt att skära av vissa nerver som går till hjärtat och de stora blodkärlen. Dessa skador kan ge patienter en ökad risk för plötsliga, oväntade rytmrubbningar under de första tre månaderna efter operationen,

men även senare än så. Forskarna studerar nu i vilken mån komplikationerna beror på att nerver skadas i samband med ingreppet, och om de nerver som kommer till skada på grund av kirurgin växer tillbaka in i hjärtat igen. Studien i Göteborg ger fortlöpande data om hur switch-operationer på kort och lång sikt kan påverka hjärtats arbete. Uppföljningsstudier av patienter som genomgått en switch-operation har visat att hjärtat hos några av dem inte fått tillräcklig blodförsörjning under tungt arbete. Trots detta saknar de varningssymptom från hjärtat, möjligen på grund av att hjärtats känselnerv inte fungerar normalt efter denna operation. Det är alltså extra viktigt att ta fram enkla diagnosmetoder för att utvärdera om de flyttade kranskärlen tillväxer normalt under uppväxten.

Kateterbehandlingar

Utveckling av kateterbehandlingar spelar en allt större roll i behandlingen av medfödda hjärtfel. Vissa defekter som tidigare oftast opererades, till exempel förträngda klaffar mellan högerkammare och lungpulsådern och hål i skiljeväggen mellan hjärtats båda förmak, kan numera i vissa fall åtgärdas via kateter. Medfödda hjärtrytmrubbningar som beror på extrabanor mellan hjärtats övre och nedre halvor, samt hjärtrytmrubbningar som orsakas av olika typer av medfödda hjärtfel behandlas också genom en kateterburen metod kallad ablation. Ingreppet innebär att man med hjälp av ultraljudsenergi i spetsen på en kateter bränner bort överflödiga elektriska banor på hjärtmuskeln som förorsakar hjärtrytmrubbningarna.

Resultaten av sådana kateterablationer har hittills fungerat bäst på patienter med så kallat WPW-syndrom, vilket innebär medfödda extra elektriska banor utanför hjärtats retledningssystem. Effekten på andra slags hjärtrytmrubbningar har varit sämre.

Forskarna hoppas dock att nya teknologier och en strikt centralisering av arytmi behandlingarna inom sjukvården kommer att ge bättre behandlingsresultat framöver. Vuxna med svårbehandlade rytmrubbningar får redan nu ofta implanterbara defibrillatorer eller sofistikerade pacemakers som kan häva en hjärtklappning (takykardi). Sådana apparater används mer och mer och trenden kommer att fortsätta.

Samma sak gäller användningen av kateterburna tekniker vid enkla hjärtfel.

Forskning om ärftlighet

Långt QT-syndrom är en ärftlig hjärtrytmrubbning som orsakas av medfödda defekter på molekylärnivå i hjärtats muskelceller. Sjukdomen kan ge sig till känna redan i tonåren och orsaka svimning och plötsligt hjärtstopp på grund av kammarflimmer. I Sverige finns i dag inget vårdprogram för omhändertagande av patienter med långt QT-syndrom, men kliniska forskare gör nu framsteg i att förbättra både diagnostiken och behandlingsstrategierna.

Vid det nyinrättade Centrum för kardiovaskulär genetik på Norrlands universitetssjukhus i Umeå utförs familjeutredningar och genetisk analys av prov kopplade till patienter med långt QT-syndrom. Man vet i dag att sjukdomen orsakas av unika mutationer som förekommer i arvsmassan hos enskilda familjer. Ärftligheten är autosomt dominant, vilket innebär att en patients barn, syskon och föräldrar löper 50 procents risk att ha samma mutation som patienten och därmed riskerar att utveckla samma sjukdom. Mutationer som orsakar långt QT-syndrom kan identifieras hos 70–80 procent av de familjer i vilka någon medlem har fått diagnosen på sjukdomen.

Vid den nystartade familjemottagningen i Umeå samarbetar kardiologer, kliniska genetiker, biomedicinsk analytiker, sjuksköterskor och kuratorer för att ge medlemmarna i riskfamiljer bästa tillgängliga diagnostik och genetiska vägledning. I de fall det behövs följer man upp rådgivningen med rätt behandling och omhändertagande.

Genmutationerna för långt QT-syndrom upptäcktes redan på 1990-talet och kan i dag identifieras genom en molekylärgenetisk utredning. Varje person som utreds för eventuell mutation erbjuds sådan utredning. I de fall som den sökta mutationen kan identifieras i proven kan övriga familjemedlemmar erbjudas samma typ av testning. I utredningen görs ett släktträd omfattande minst tre generationer i familjen och släktmedlemmar från 3-4 generationer kan bjudas in till familjemottagningen. Det kan innebära att grupper på upp till 15 personer tas emot samtidigt på mottagningen för utredning och information.

Medicinsk behandling

Hypertrof kardiomyopati är en annan ärftlig hjärtsjukdom. Den styrs av elva olika gener men många hundra varianter är beskrivna och allmän genetisk screening är inte realistisk. Däremot skulle sjukdomen kunna upptäckas tidigt med hjälp av genetisk screening i familjer där den genetiska mutationen redan är identifierad. En sådan screening kan för närvarande i Sverige enbart erbjudas för de två vanligaste generna som kan vara inblandade.

Däremot pågår försök att hitta bästa möjliga läkemedelsbehandling av de personer som man vet har sjukdomen. Ett stort forskningsprojekt i Göteborg håller på att undersöka effekterna av att behandla hypertrof kardiomyopati mycket tidigt, redan innan patienterna får symptom av sin sjukdom. Man vet från tidigare studier att höga doser av mediciner av typen betablockerare till barn som har svåra symptom av hypertrof kardiomyopati kan lindra symptomen och dessutom få förtjockningen i hjärtmuskelväggen att delvis gå tillbaka. Betablockeraren blockerar nämligen effekten av det stresshormon som stimulerar muskelväggens tillväxt. Den nya studien utvärderar om tidig behandling hindrar utveckling av svår förtjockning av hjärtväggen, och behåller en bättre och mer elastisk hjärtfunktion.

Under de senaste tiotal åren har stora framsteg gjorts i försöken att klargöra den genetiska orsaken till medfödda hjärtmuskelsjukdomar. Många nya fynd av mutationer i olika gener har gjorts, såväl i Sverige som i andra länder, men genförändringarnas inverkan på uppkomsten av nedsatt hjärtfunktion är fortfarande oklar.

I ett forskningsprojekt i Stockholm insamlas genetisk information från en grupp barn med en typ av medfödd hjärtmuskelsjukdom (dilaterad kardiomyopati). Forskarna försöker hitta samband mellan mutationer som hittas i patientproverna och den sjukdomsbild som framkommer genom undersökningar av patienterna. Resultaten jämförs också med data från en nationell och två internationella databanker.

Register av vuxna

Forskning på vuxna med medfödda hjärtfel (GUCH-patienter) är en ganska ny specialitet inom vuxenkardiologin.



Några hjärtsjukdomar, som långt QT-syndrom är ärftliga. I dag vet man att sjukdomen orsakas av unika mutationer i arvsmassan hos vissa familjer. Vid familjemotagningen i Umeå utreds familjer med den aktuella genmutationen.

Forskarna undersöker en helt ny och starkt växande patientgrupp som kräver särskilda kunskaper och avvägningar för omhändertagande och behandling.

Det finns numera ett nationellt register över vuxna med medfött hjärtfel sammanställt av data från GUCH-motagningarna i Sverige.

Registrets syfte är bland annat att förbättra vården för GUCH-patienter oavsett var de bor i landet. GUCH-registret är också en värdefull kunskapsbank för forskare i såväl nationella som internationella projekt. Dessutom kan registret tjäna som stöd vid framtagande av nationella riktlinjer för omhändertagande och behandling av GUCH-patienter. ❤️



Hjärtebarnsföreningen är en ideell riksorganisation som arbetar för att barn och ungdomar med hjärtfel samt deras familjer ska ha bästa möjliga livsvillkor. För mer information besök www.hjardebarn.org. Du kan också skriva till kansliet@hjardebarn.org eller ringa 08-442 46 50.

Följande temaskrifter finns att beställa kostnadsfritt från Hjärt-Lungfonden.

Beställ på www.hjart-lungfonden.se/butiken eller telefon 08-566 24 210.

Hjärtinfarkt

KOL

Kärlkramp

Astma

Stroke

Hjärtsvikt

Tuberkulos

Plötslig hjärtdöd

Blodtrycket

Sömnapné

Diabetes – en kärlsjukdom

Kolesterol

Barnhjärtan

Hjärtrytmrubbningar (utkommer januari 2008)

Kvinnors hjärtan och lungor (utkommer februari 2008)

Vetenskapligt ansvarig

Ingegerd Östman-Smith, professor i barnkardiologi, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Östra, Göteborg

Experter

Annika Rydberg, med dr, överläkare, barnhjärtmottagningen, Centrum för kardiovaskulär genetik, Norrlands universitetssjukhus, Umeå.

Mats Mellander, med dr, överläkare, barnhjärtenheten, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Anne de Waal-Granelli, biomedicinsk analytiker, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Östra, Göteborg

Projektledning och grafisk form

Appelberg

Text

Gabor Hont

Foto

Ann Lindberg

Illustrationer

Moa Lindqvist Bartling

Kjell Eriksson

Tryck

Trydells 2008

Litteraturförteckning

Hallberg, Holm, Lindholm, Werkö: *Internmedicin* (1996)

Cecilia Nordqvist: *Hjärtebarnsboken* (1994)

Läkemedelsboken 2005/2006, Apoteket, (2005)

Åmark, Mattsson, Sunnegårdh, Mellander: Begränsat värde av riktad prenatal screening för hjärtmissbildningar, *Läkartidningen* nr 48, 2004.

Eriksson, Söderberg: Kateterinterventioner vid medfödda hjärtfel alternativ till öppen kirurgi, *Läkartidningen* nr 28-29, 2005.

Ulf Thilén: Antalet vuxna med medfött hjärtfel ökar i och med barnkardiologins utveckling, *Läkartidningen* nr 34, 2005

Jensen, Stattin, Rydberg: Långt QT-syndrom kan behandlas effektivt, *Läkartidningen* nr 28-29, 2005.

Bo Lundell: Barnkardiologi – en svensk angelägenhet, *Läkartidningen* nr 28-29, 2005

Information från webbsidor:

Socialstyrelsen, www.socialstyrelsen.se

Hjärt-Lungfonden, www.hjart-lungfonden.se

Hjärtebarnsföreningen, www.hjartebarn.org

Barnsidan, www.barnsidan.se

Svenska GUCH-registret, www.guch.nu

När lillan kom till jorden,
det var i maj när göken gol,
sa mamma att det lyste
av vårgrönt och av sol.

Alice Tegnér

Ordlista

Aortacoarctation – medfödd förträngning i kroppspulsådern

Aortaklaff – hjärtklaffen mellan vänster kammare och aorta

Atresi – blockering av blodets passage någonstans i hjärtat

AV-block – avsaknad av retledningskontakt mellan förmak och kammare

Blue baby – hjärtmissbildningar där blodet inte blir tillräckligt syresatt och barnets hud får en blåaktig ton

Dilaterad kardiomyopati – vidgad hjärtkammare med nedsatt pumpförmåga

Ductus – passage som förbinder stora och lilla kretsloppet hos fostret och som sluts ett dygn efter födseln

Ekokardiografi – undersökning av hjärtat med hjälp av ultraljud

Endokardit – bakterieangrepp på en hjärtklaff

GUCH – vuxna med medfött hjärtfel

Hypertrof kardiomyopati – förtjockade muskelväggar i hjärtrummen

Hypoplastisk vänsterkammerhjärta – liten vänsterkammare i kombination med outvecklad aorta och blockerade aorta- och mitralisklaffar

Höger-vänster shunt – blodet passerar från höger hjärthalva rakt upp i kroppspulsådern utan att passera lungorna

Långt QT-syndrom – ärftlig hjärsjukdom som leder till rytmstörningar

Mitralisklaff – klaffen mellan vänster förmak och kammare

Pulmonalisklaff – klaffen mellan höger kammare och lungartären

Septum – väggen mellan hjärthalvorna

Septumdefekt – hål i hjärtskiljeväggen

Transposition – felkopplade kärl kring hjärtat

Trikuspidalisklaff – klaffen mellan höger förmak och kammare

Vänster-höger shunt – blodet passerar från vänster hjärthalva direkt till höger hjärthalva utan att passera kroppens blodkärssystem

Öppetstående ductus arteriosus – när ductus inte slutit sig

Ordlista på flikens insida

