

Barnhjärtan

En skrift om medfödda hjärtfel



Hjärt-Lungfonden bildades 1904 i kampen mot tuberkulos (tbc). I dag arbetar vi för att besegra hjärt- och lungsjukdom.

Vi samlar in och fördelar pengar till speciellt utvald svensk forskning samt informerar om hjärt- och lungsjukdom. Verksamheten är helt beroende av gåvor från privatpersoner och företag. Den forskning vi stödjer räddar liv och fler friska år.

Vi är Sveriges största och viktigaste finansierare av den oberoende hjärt- och lungforskningen. Tyvärr kan fonden bara tillgodose en mindre del av de sökta medlen. En viktig uppgift för fonden är därför att samla in mer pengar.

Hjärt-Lungfonden prioriterar klinisk forskning för att de medicinska resultaten snabbt ska komma till praktisk användning inom sjukvården.

Du kan när du vill stödja den livsviktiga forskningen genom att sätta in valfritt belopp på pg 90 91 92-7 eller bg 909-1927. Alla gåvor är lika välkomna, stora som små. Du kan också göra en stor insats för forskningen genom att bli månadsgivare. Andra sätt att stödja oss är genom minnesgåvor, testamenten, gratulationsgåva eller aktiegåva.

ISBN 978-91-87485-06-0

Hjärt Lungfonden

Box 5413, 114 84 Stockholm

Besöksadress: Biblioteksgatan 29

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

www.hjart-lungfonden.se

insamlingskonton: pg 90 91 92-7, bg 909-1927

organisationsnummer 802006-0763

I SVERIGE FÖDS DET VARJE ÅR cirka 1 000 barn med ett strukturellt fel på hjärtat och medfödda hjärtfel är den vanligaste medfödda missbildningen. Ett medfött hjärtfel innebär en ökad risk att dö i förtid och vissa hjärtfel är så svåra att barnen avlider kort efter födseln om felen inte åtgärdas.

Sedan mitten av 1900-talet har såväl diagnostik som kirurgisk behandling av medfödda hjärtfel successivt utvecklats och i dag lever fler än 95 procent av barnen en månad efter operation. Överlevnaden till vuxen ålder ligger även den på över 90 procent.

De allra flesta som föds med ett hjärtfel och opereras framgångsrikt kan leva ett normalt liv. En mindre grupp tvingas emellertid leva med olika besvär och funktionsbegränsningar och stå i tät och regelbunden kontakt med sjukvården. Andra kan behöva genomgå ytterligare kirurgi i vuxen ålder.

Trots de stora framsteg som gjorts på området är behovet av forskning inom barnkardiologin stort. Ett viktigt forskningsområde är att kunna identifiera barn med hjärtfel så snart som möjligt efter födseln. Ett annat område är förbättrade behandlingsmetoder som kan öka livskvaliteten för de barn som lever med hjärtsjukdom.

Hjärt-Lungfonden finansierar flera viktiga forskningsprojekt inom barnkardiologi.

Innehåll

- 04 Hjärtat och blodomloppet
- 06 Hjärtsjukdomar hos barn
- 18 Symptom och diagnos
- 25 Behandling
- 34 Forskning och framtid

Så fungerar hjärtat

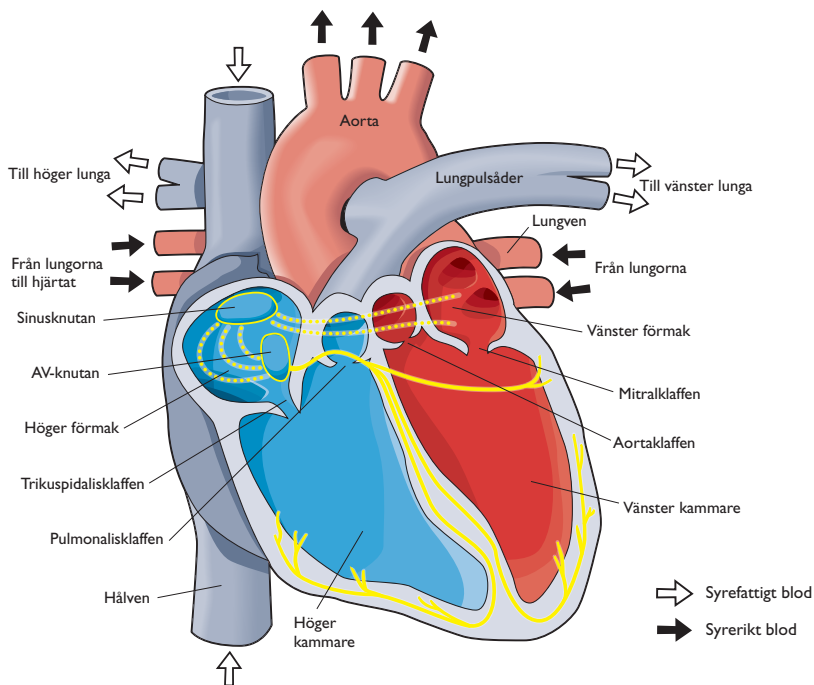
HJÄRTAT ÄR KROPPENS VIKTIGASTE muskel. Den ligger i bröstkorgen, något till vänster om bröstbenet och är inneslutet i hjärtsäcken, mellan lungorna. Ett friskt hjärta hos en vuxen väger 300-350 gram och är ungefär lika stort som en knytnäve.

Hjärtats uppgift är att pumpa syresatt blod till kroppens alla organ och vävnader. I vila pumpar hjärtat fem liter blod i minuten. Vid 80 års ålder har hjärtat pumpat mer än 200 miljoner liter blod utan avbrott. För den som lever ett fysiskt aktivt liv blir siffran ännu högre.

Hjärtmuskeln är uppdelad i en höger- och en vänsterhalva. Mellan de två hjärthelvorna finns en tät vägg som kallas *septum* och varje hjärthalva har två rum, ett förmak och en kammare. I hjärtat finns också fyra klaffar som fungerar som backventiler och ser till att blodet inte rinner tillbaka när hjärtat vilar mellan slagen.

Syrefattigt blod från kroppens vävnader och organ förs med venerna till hjärtats högra halva, först till förmaket och sedan till kammaren, varifrån det pumpas ut till lungorna där det lämnar ifrån sig koldioxid och hämtar upp friskt syre innan det återvänder till hjärtats vänstra förmak. Det kallas det lilla kretsloppet. Från vänster kammare pumpas sedan det syresatta blodet ut i kroppen i det stora kretsloppet. I det stora kretsloppet lämnar blodet ifrån sig syre och näring till kroppens alla celler, organ och vävnader. Blodet lämnar också slaggprodukter i njurarna och hämtar upp lagrad energi från fettväven och levern samt näring från tarmarna. Det stora kretsloppet slutar i hjärtats högra halva där blodet på nytt pumpas ut till lungorna i det lilla kretsloppet.

De blodkärl som avgår från hjärtat kallas artärer,



lungpulsådern från den högra kammaren och kroppspulsådern, *aorta*, från den vänstra kammaren. De blodkärl som för blodet till hjärtat kallas vener.

Hjärtmuskeln får sin egen blodförsörjning via två kranskärl. Kranskärlen utgår från aorta och förgrenar sig till hela hjärtmuskeln.

Hjärtats rytm bestäms av ett särskilt område i höger förmak, *sinusknutan*. Härifrån sprids elektriska impulser till resten av hjärtat via retledningssystemet. Mellan höger förmak och höger kammare finns ytterligare en knutpunkt, den atrio-ventrikulära knutan eller *AV-knutan*. AV-knutans uppgift är att fördröja impulserna från sinusknutan med några hundradelar av en sekund innan de skickas vidare till kammaren. Resultatet blir att förmaket drar sig samman och pumpar in blod i kammaren och att kammaren drar sig samman först sedan det fyllts med blod. 🇸🇪

Ett normalt hjärta har två förmak och två kammare med skiljeväggar utan defekter, väl fungerande klaffar mellan förmak och kammare och mellan kamrarna och de stora kärlen, samt ett fungerande retledningssystem så att hjärtat kan dra ihop sig på normalt sätt. Kärlen till och från hjärtat måste vara rätt placerade för att cirkulationen ska fungera normalt.

Hjärtsjukdomar hos barn

HJÄRTAT BILDAS UNDER FOSTERLIVET från ett rörformat hjärtanlag till det färdiga hjärtat med sina fyra rum och fyra klaffar. Blodådrorna växer till för att bilda de två kretsloppen, det lilla genom lungorna där blodet syresätts och det stora som förser alla kroppens celler med blod. Under fostertiden och vid födseln står de båda kretsloppen i förbindelse med varandra genom en passage som kallas *ductus arteriosus*, men den förbindelsen sluts normalt inom ett par dagar efter födseln.

Många medfödda hjärtfel är lindriga och behöver vare sig opereras eller behandlas på något annat sätt. I andra fall kan hjärtfelen vara mer eller mindre svåra och kräva kirurgi.

Hål i skiljeväggen och öppetstående *ductus arteriosus*

De vanligaste typerna av medfödda hjärtfel är hål i förmaks- eller kammarskiljeväggen. Ett hål i skiljeväggen mellan hjärtats båda förmak kallas *förmaksseptumdefekt* (ASD) och utgör cirka 10 procent av alla medfödda hjärtfel. Vid förmaksseptumdefekt flödar blodet från det vänstra till det högra förmaket, vilket leder till ett ökat lungblodflöde. De flesta barn med förmaksseptumdefekt är symptomfria men om hjärtfelet inte åtgärdas tillstöter problem i vuxen ålder, bland annat hjärtrytmrubbningar och sjukdom i lungkärLEN.

Ett hål i skiljeväggen mellan hjärtats båda kamrar kallas *kammarseptumdefekt* (VSD) och är det vanligaste

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



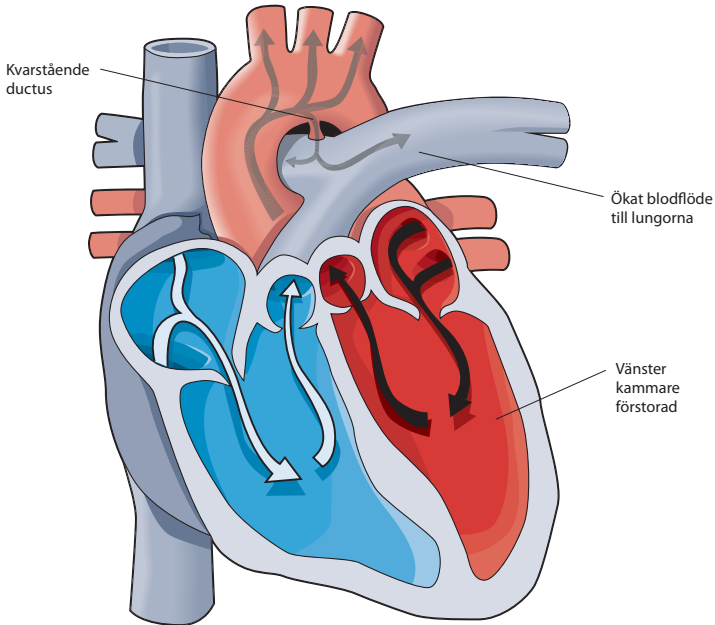
förekommande medfödda hjärtfelet. Mellan 20 och 30 procent av de medfödda hjärtfelen utgörs av kammarseptumdefekt och det förekommer antingen isolerat men ofta även i kombination med andra hjärtfel. Även kammarseptumdefekt leder till ett ökat blodflöde i lungkretsloppet. Ju större defekten är, desto större blir lungblodflödet, vilket kan leda till att den vänstra kammaren belastas och blir ansträngd. Om hålet i skiljeväggen ligger nära aortaklaffen kan det orsaka läckage i klaffen.

Ett barn med liten kammarseptumdefekt har inga symptom utan hjärtfelet upptäcks vanligen på grund av att ett blåsljud hörs i samband med rutinkontroll under de första levnadsdagarna. Vid större kammarseptumdefekter är blåsljudet inte lika tydligt, men efter ett par veckor utvecklas symptom som snabb hjärt- och andningsfrekvens, onormal svettning och svårigheter att äta.

Små kammarseptumdefekter behöver inte åtgärdas eftersom hjärtat inte belastas och de sluts dessutom ofta av sig själva. Barn med större kammarseptumdefekter behandlas inledningsvis med vätskedrivande medel och opereras sedan vanligtvis under det första halvåret.

Om kärlförbindelsen mellan lungkretsloppet och det stora kretsloppet inte sluts normalt, det vill säga inom ett par dagar efter födseln, kallas tillståndet *öppetstående eller persisterande ductus arteriosus (PDA)*. Om ductus arteriosus förblir öppen flödar blodet från aorta till lungpulsådern, vilket leder till ett ökat blodflöde till lungorna och ökad belastning på vänster kammare. Öppetstående ductus arteriosus är vanligast hos barn som föds för tidigt och utgör ungefär 10 procent av alla medfödda hjärtfel. Kärlförbindelsen sluts i dag oftast med kateterteknik, men extremt för tidigt födda barn opereras vanligen inom ett par veckor efter födseln om ductus arteriosus inte sluter sig spontant och orsakar ett stort lungblodflöde.

Öppetstående ductus arteriosus



Förträngningar i klaffar och kärl

En förträngning i aortaklaffen, det vill säga den klaff som finns mellan vänster kammare och stora kroppspulsådern, kallas aortastenosis och utgör cirka 7 procent av alla medfödda hjärtfel.

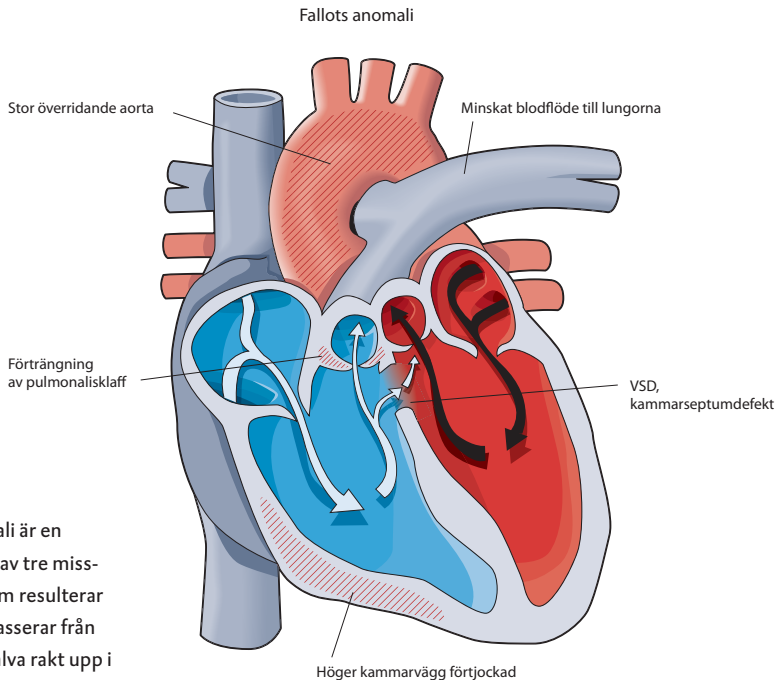
Om förträngningen i klaffen är mycket uttalad redan under fostertiden kan hela vänster hjärthalva bli underutvecklad och ibland kan det vara svårt att dra gränsen mellan aortastenosis och hypoplastiskt vänsterkammersyndrom (se sidan 13). Förträngningen i klaffen leder till ett förhöjt tryck i kammaren, och kammarmuskulaturen blir då förtjockad.

Ett nyfött barn med kraftigt förträngd aortaklaff är blekt och har svag puls, medan de som föds med en mindre förträngning ofta är symptomfria och

Öppetstående ductus arteriosus innebär att den passage som förbinder lungpulsådern och stora kroppspulsådern hos det ännu ofödda barnet inte sluter sig som det ska ett par dagar efter födseln.

deras hjärtfel upptäcks ofta bara genom att man hör ett blåsljud. Ett nyfött barn med uttalad aortastenosis kan avlida om det inte opereras omedelbart. Man kan också behandla aortastenosis med kateterteknik, då klaffen öppnas upp genom att man blåser upp en ballong som finns monterad i spetsen av katetern.

Ungefär 8 procent av alla medfödda hjärtfel utgörs av en förträngning i den övre delen av kroppspulsådern som kallas *coarctatio aortae*. Många nyfödda barn med *coarctatio aortae* uppvisar symptom som snabb hjärt- och andningsfrekvens, onormal svettning och svårigheter att äta, vanligen redan under den första levnadsveckan efter det att ductus arteriosus slutit sig. Blodförsörjningen till den



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.

nedre delen av kroppen är otillräcklig samtidigt som hjärtats vänstra kammare överbelastas. Om hjärtfelet inte åtgärdas kan barnet avlida, men den kirurgiska behandlingen är mycket framgångsrik. Under senare år behandlar man lite större barn och vuxna med sent upptäckt coarctatio aortae genom att med kateterteknik vidga det trånga partiet, oftast genom att sätta in ett cylinderformat nät, en *stent*, i passande storlek som sen kan vidgas ytterligare när barnet växer.

I vissa fall saknas symptom på coarctatio aortae och hjärtfelet upptäcks inte förrän senare i livet. Om felet inte upptäcks är prognosen dålig med förtida död i hälften av fallen redan före 40 års ålder.

Ungefär 10 procent av alla hjärtfel utgörs av förträngning av lungpulsåderklaffen, *pulmonalstenos*. Tillståndet är även vanligt vid flera av kombinationshjärtfelen.

Barn med lindrig eller måttlig pulmonalstenos är symptomfria och fångas vanligen upp på grund av blåsljudet. Om förträngningen är stor höjs trycket i höger kammare, vars vägg blir förtjockad. Barn med pulmonalstenos behandlas i allmänhet med ballongvidgning.

Komplexa medfödda hjärtfel

Barn med medfödda hjärtfel har i många fall inte bara ett fel utan flera. Ett sådant komplext hjärtfel är Fallots anomali, som utgör cirka 6 procent av samtliga medfödda hjärtfel. Barn med Fallots anomali har en förträngning vid hjärtklaffen mot lungpulsådern, *pulmonalstenos*, ett hål i skiljeväggen mellan hjärtkamrarna, *kammarseptumdefekt*, och en förtjockad högerkamarvägg. Kroppspulsådern utgår vid detta hjärtfel också delvis ur den högra kammaren, vilket brukar kallas att aorta överriders kammarseptumdefekten. Tillståndet innebär att en del av det icke syresatta blodet flödar från höger kammare till den vänstra och vidare ut i kroppen utan att först syresättas i

lungorna. I vissa fall förhindrar pulmonalstenosen nästan helt blodflödet till lungorna och det nyfödda barnet är då beroende av att ductus arteriosus står öppen för att lungcirkulationen ska fungera.

Huvudsymptomet på Fallots anomali är cyanos, det vill säga barnets hud och slemhinnor antar en blåaktig färg på grund av syrebristen i blodet. Om hjärtfelet inte åtgärdas växer barnet dåligt och utan kirurgi avlider hälften av dessa barn under det första levnadsåret och mindre än 5 procent når vuxen ålder. I dag opereras dessa barn redan under första halvåret.

Ett annat medfött hjärtfel som ger upphov till cyanos är *transposition* av de stora artärerna. Det betyder att kropps- och lungpulsådern har bytt plats så att kroppspulsådern utgår från höger kammare och lungpulsådern från den vänstra. Transposition utgör cirka 5 procent av alla medfödda hjärtfel och förekommer ofta i kombination med kammarseptumdefekt och pulmonalstenos.

Vid transposition utan kammarseptumdefekt går enbart syrefattigt blod ut i kroppspulsådern medan redan syresatt blod cirkulerar i lungkretsloppet. Det nyfödda barnet blir snabbt cyanotiskt och barn med detta hjärtfel behöver opereras akut eftersom de mycket snabbt löper risk att avlida eller få svåra hjärnskador på grund av syrebristen. Innan barnet opereras, vilket vanligen sker under de första två veckorna, förbättras syresättningen genom att man med kateterteknik skapar ett hål i skiljeväggen mellan förmaken.

Pulmonalatresi - VSD

Ett ovanligare hjärtfel är *pulmonalatresi* med VSD. Det innebär att det saknas en direkt förbindelse mellan den högra kammaren och lungartären samtidigt som det finns ett stort hål mellan kamrarna. Blodförsörjningen till lungorna sker via *ductus arteriosus* eller, mer ovanligt, via extra kärl, *aortopulmonella*

kollateraler. Eftersom det finns ett stort hål i väggen mellan kamrarna blandas syresatt och icke syresatt blod och pumpas ut i kroppspulsådern.

I de fall där blodförsörjningen till lungorna sker via ductus arteriosus avlider barnet om denna kärlförbindelse sluter sig, vilket kan ske inom ett par timmar eller ett par dagar efter förlossningen. Barnet blir kraftigt cyanotiskt och får svårigheter att andas. I de allra flesta fall är det nyfödda barnet så cyanotiskt att diagnosen pulmonalatresi med VSD ställs innan ductus slutar. Cirkulationen stabiliseras genom att ductus arteriosus öppnas eller hålls öppen med hjälp av intravenös tillförsel av prostaglandin. Barnet opereras sedan vanligen inom 1-2 veckor.

I Sverige föds endast cirka fem barn årligen med pulmonalatresi med VSD.

Enkammarhjärtan

Uttrycket enkammarhjärta innebär i allmänhet inte att ett barn föds med endast en hjärtkammare, det finns i allmänhet två, men en av dem är så underutvecklad att den aldrig kan fungera fullt ut så att patienten får en normal cirkulation med två pumpande kammare. De två vanligaste medfödda hjärtfelen som sorterar under samlingsbegreppet enkammarhjärta är *tricuspidalatresi* och *hypoplastiskt vänsterkammersyndrom*.

I Sverige föds årligen mellan fem och tio barn med *tricuspidalatresi*, vilket betyder att klaffen mellan höger förmak och kammare saknas. Barnens högra kammare är underutvecklad och det förekommer nästan alltid också ett hål mellan kamrarna. Cyanos är det vanligast symptomet på *tricuspidalatresi* och hjärtfelet upptäcks oftast redan under den första levnadsveckan. Barnet kan drabbas av hjärtsvikt och om hålet mellan kamrarna minskar i storlek kan barnet plötsligt avlida eftersom blodflödet till lungpulsådern, eller aorta då blir alltför litet. Barn med *tricuspidalatresi* opereras kort tid efter födseln.

Varje år föds mellan tio och 15 barn i Sverige med hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom. Vanligtvis innebär det att aortaklaffen är förträngd och att övre delen av kroppspulsådern samt vänster förmak och kammare är kraftigt underutvecklade. Det är dessutom vanligt med en förträngning i den övre delen av kroppspulsådern, *coarctatio aortae*. När barnet föds är cirkulationen i systemkretsloppet helt beroende av ductus arteriosus och barnet avlider om denna stängs.

Så länge ductus står öppen kan barnet vara utan symptom eller uppvisa endast vaga symptom i form av lätt cyanos och ytlig puls. Det nyfödda barnet genomgår en komplicerad operation och i dag överlever närmare 90 procent av barnen det stora ingreppet.

Barn som endast har en fungerande kammare måste genomgå flera kirurgiska ingrepp, vanligen en kort tid efter födseln, ett andra vid cirka sex månaders ålder och ytterligare ett vid två-tre års ålder. Oftast är det första ingreppet det mest kritiska. De två senare innebär att man stegvis ansluter, först den övre och sedan även den nedre hålvenen direkt till lungartären. Detta innebär att när kirurgen är slutförd så pumpas inte blodet till lungorna av någon hjärtkammare, utan det rinner direkt från hålvenerna till lungorna. Metoden beskrevs redan 1971 av fransmannen Fontan, varför denna typ av cirkulation fortfarande kallas för "Fontancirkulation".

I Sverige startade man dessa komplicerade kirurgiska behandlingar på ett mer rutinartad sätt först i början av 1990-talet, varför det är först nu man börjar kunna se hur dessa från början svårt sjuka patienter klarar sig upp i vuxen ålder. Långtidsöverlevnaden för dessa svåra hjärtfel kan uppskattas samlat till cirka 75 procent. Men i de mest gynnsamma fallen, som exempelvis *tricuspidalatresi*, så bra som upp till 90 procent. Överlevnad till vuxen ålder i de svåraste typerna, där den vänstra kammaren är

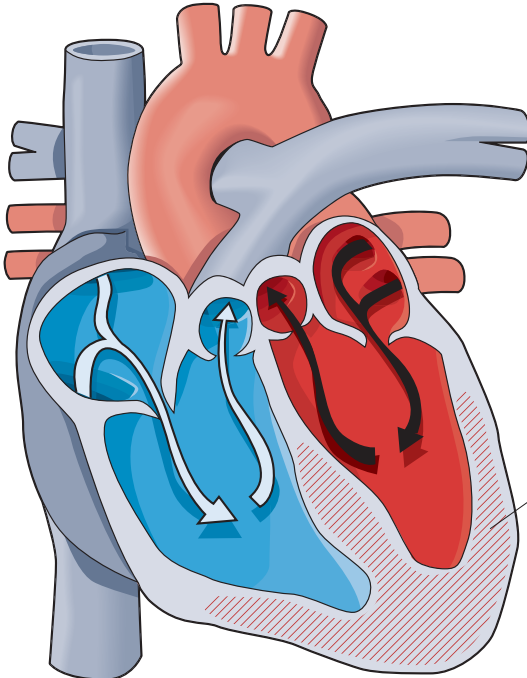
underutvecklad, är i dag är cirka 65 procent. Resultaten har stadigt förbättrats.

Hjärtmuskelsjukdomar

Sjukdomar i hjärtmuskeln brukar sammanfattas i begreppet *kardiomyopati*. Gemensamt för sjukdomarna är att de orsakar nedsatt kammarfunktion. Sjukdomarna märks inte alltid direkt efter födseln utan kommer i allmänhet till uttryck först i barn- eller tonåren.

Hypertrofisk kardiomyopati innebär att hjärtmuskeln eller väggen mellan kamrarna är förtjockad.

Hypertrof kardiomyopati



Vid hypertrof kardiomyopati förtjockas hjärtmuskeln, vanligen i kammar-skiljeväggen. Hjärtats funktion försämras och om tillståndet inte behandlas löper barnet ökad risk för plötsligt hjärtstopp. Sjukdomen är oftast ärftlig.

Kammarväggar
och skiljevägg
förtjockade



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

Förtjockningen kan leda till förträngningar i höger eller vänster kammare som gör att hjärtat får svårt att pumpa ut blodet ur kammaren. Symptomen är andfäddhet, hjärtklappning och/eller yrsel- eller svimning vid fysisk ansträngning. Hypertrofisk kardiomyopati är nästan alltid en ärftlig sjukdom. Den kan emellertid vara dold i släkten under lång tid eftersom de lindriga fallen aldrig blir upptäckta. 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. Hypertrofisk kardiomyopati behandlas i allmänhet med läkemedel, men om förträngningarna i kamrarnas utflöden är svåra kan operation bli nödvändig.

Dilaterad kardiomyopati innebär att en eller båda hjärtkamrarna är förstorade och fungerar dåligt. Barn med dilaterad kardiomyopati äter ibland dåligt och kan ha svårt att gå upp i vikt. I uttalade fall har de förhöjd hjärt- och andningsfrekvens. Dessutom är levern ofta förstorad. Det är okänt vad som utlöser sjukdomen, men i vissa fall kan man misstänka att orsaken är en tidigare virusinfektion i hjärtmuskeln. I andra fall föreligger en ärftlig benägenhet att drabbas. Sjukdomen behandlas vanligtvis med samma läkemedel som vid hjärtsvikt. Vid mycket svåra fall kan det bli aktuellt med en hjärttransplantation.

Hjärtrytmrubbningar - takykardier

Hjärtrytmrubbningar, arytmier, är inte helt ovanliga hos barn. Vanligast är hjärtklappning, takykardi, då hjärtat rusar under kortare tid. Hjärtrusningen börjar oftast i förmaket och då är tillståndet sällan farligt, och bara om besvären återkommer under längre tid eller om barnet blir påtagligt påverkat av den snabba hjärtrytmen brukar man söka vård.

Takykardin behandlas då med läkemedel som snabbt får arytmin under kontroll och därefter sätts också förebyggande behandling in. Om tendensen

till kvarstående hjärtklappningsattacker finns längre upp i åren brukar man i de flesta fall efter cirka 10-års ålder erbjuda en mer definitiv behandling med så kallad radiofrekvensablation.

Detta innebär att man med kateterteknik antingen bränner eller fryser bort de extra retledningsbanor som finns mellan förmak och kammare och som orsakar attackerna. Patienten kan därefter upphöra med den medicinska behandlingen.

Hjärtrytmrubbningar - bradykardier

När ett barn föds med ett alltför långsamt slående hjärta, *bradykardi*, beror det i regel på att retledningssystemet mellan förmak och kammare är skadat. Tillståndet kallas *medfött totalt AV-block* eller *AV-block III*. Rytmrubbningen kan även uppstå efter en hjärtoperation om retledningssystemet skadas vid ingreppet. AV-block III behandlas med pacemaker.

En allvarlig rytmrubbning förekommer vid ärftliga hjärtrytmrubbningar, till exempel långt *QT-syndrom*, som orsakas av en genetisk defekt i jonkanalerna på hjärtmuskeln's ytmembran.

Enkelt uttryckt handlar det om en fördröjning i hjärtats förmåga att bli "elektriskt neutralt" och ladda om mellan slagen. Hos patienter med långt QT-syndrom hinner inte hjärtat ladda om och är inte riktigt redo när nästa slag kommer, vilket kan leda till att hjärtat börjar rusa.

Barn som drabbas kan få kammarflimmer, vilket vanligen leder till att patienten avlider. I de fall där den normala hjärtrytmen återupptas spontant kan svimning var det enda symptomet, och man ska därför vid upprepade oförklarliga svimningar alltid ha allvarliga rytmrubbningar i åtanke och undersöka hjärtats elektriska funktion med EKG. 🇸🇪

Viktigt med tidig diagnos

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. Med hjälp av stetoskop lyssnar läkaren eller sjuksköterskan efter karaktäristiska blåsljud från hjärtat, vilka kan tyda på läckage i en klaff eller hål i någon hjärtskiljevägg. Det gäller dock att tolka ljuden rätt. Det finns normalt förekommande och helt ofarliga fysiologiska blåsljud som uppstår när blodet strömmar genom normala hjärtklaffar eller när klaffarna vibrerar. I två- till fyraårsåldern har upp till 40 procent av alla barn svaga fysiologiska blåsljud.

Cyanos

Om blodet som förs ut i kroppen inte är tillräckligt syresatt får barnets hud och slemhinnor en blåaktig ton, cyanos. Cyanos är ett mycket allvarligt symptom och kan orsakas av fler olika svåra hjärtfel. Vid cyanos ska barnet omedelbart utredas. På de allra flesta BB-avdelningar genomförs en enkel mätning av blodets syresättning genom avläsning av registrering på barnets hand och fot. Mätningen avläser om artärblodet har normal syresättning eller ej. Det tar endast ett par minuter att få svar, och detta enkla test förhindrar att barn som har hjärtfel som ger cyanos skickas hem utan att man upptäckt hjärtfelet.

Med stetoskop kan läkaren lyssna efter blåsljud på hjärtat. Blåsljuden kan tyda på läckage i klaffarna eller hål i någon hjärtskiljevägg eller vara ett helt normalt strömningsbiljud.

Andfåddhet, trötthet och dålig viktuppgång

Vid stora hål i skiljeväggen mellan kamrarna eller vid stor öppetstående ductus arteriosus utvecklas ett ökat blodflöde genom lungorna. Det leder till symptom som snabb andhämtning, dålig viktuppgång och onormal svettning. Vid hål i skiljeväggen mellan förmaken uppstår däremot sällan några symptom under barnaåren. Inte förrän i vuxenlivet utvecklas andfåddhet och trötthet vid ansträngning på grund av att höger hjärtkammare fungerar dåligt.





I Sverige opereras de flesta medfödda hjärtfel mycket tidigt, vanligtvis redan under det första levnadsåret. Men det händer att hjärtspecialister för vuxna hittar medfödda hjärtfel hos sina patienter.

Tyvärr har antalet obligatoriska läkarundersökningar på barnavårdscentralen minskat och det finns inte längre en rutinmässig undersökning av alla barn inom skolhälsovården. Det innebär att den sista obligatoriska hälsoundersökningen av barn görs vid 18 månaders ålder. Detta sammantaget ger anledning att befara att medfödda hjärtfel som inte orsakar tydliga blåsljud och/eller symptom förblir oupptäckta. *Förmaksseptumdefekt* och *coarctatio aortae* är två exempel på sådana hjärtfel.

Sena symptom

I Sverige opereras de flesta medfödda hjärtfel mycket tidigt, vanligtvis redan under det första levnadsåret. Men det händer att hjärtspecialister för vuxna hittar medfödda hjärtfel hos sina patienter. Det handlar då om hjärtfel som inte givit några tydliga symptom.

De vanligaste oupptäckta hjärtfelen är förmaksseptumdefekt och *coarctatio aortae*. Ett annat hjärtfel som sällan upptäcks förrän senare i livet är *kärlring*. *Kärlring* innebär att det finns dubbla aortabågar som ligger på varsin sida om luft- och matstrupe. Det leder till svårigheter att andas och barnet får ofta felaktigt diagnosen astma. I vissa fall föreligger även svårigheter att svälja. Om ett barn har både andnings- och sväljningssvårigheter ska man alltid undersöka om det inte föreligger en *kärlring*. Detta görs säkrast med hjälp av datortomografi, även om man initialt alltid också genomför en ultraljudundersökning av hjärtat.

Vissa hjärtmuskelsjukdomar, i synnerhet hypertrofisk kardiomyopati, är andra exempel på medfödda tillstånd som förvärras under uppväxtåren och inte upptäcks förrän de ger symptom senare i livet. I värsta fall upptäcks inte sjukdomen förrän den drabbade dör i plötsligt hjärtstopp, till exempel i samband med idrottsutövning. I tursammare fall upptäcks sjukdomen av en slump i samband med en

vanlig läkarundersökning då läkaren hör ett blåsljud på hjärtat. Personer med hjärtmuskelsjukdom kan även besväras av omotiverad andfåddhet vid minsta ansträngning och tror ofta att de lider av astma. I själva verket är det hjärtmuskelsjukdomen som stör hjärtats arbete.

Eftersom vissa hjärtmuskelsjukdomar är ärftliga och omkring hälften av de barn vars förälder har hypertrofisk kardiomyopati kommer att ärva anlaget, rekommenderar i dag Socialstyrelsen att alla barn som har en förälder med hjärtmuskelsjukdom bör få hjärtat undersökt. Hjärtmuskelsjukdom kan avslöjas redan av ett onormalt EKG men kartläggs också bäst med ultraljud, *ekokardiografi*.

Svårupptäckta hjärtrytmrubbningar

Hjärtrytmrubbningar hos nyfödda och spädbarn är ovanliga. Men när de förekommer kan de vara svåra att upptäcka eftersom barnet inte kan påtala sina symptom. En säker diagnos kräver ofta undersökning med långtids-EKG, det vill säga mätning över flera timmar eller dygn.

Barn och unga som har lätt för att svimma i samband med stress kan vara födda med en genetisk defekt i hjärtmuskelcellernas ytmembran. Felet är ärftligt och kan utgöras av till exempel långt QT-syndrom. Tillståndet innebär en betydande risk för plötsligt hjärtstopp och även här rekommenderar Socialstyrelsen undersökning med släktutredning.

Undersökningsmetoder

Vid misstanke om ett medfött hjärtfel hos barnet har läkarna en rad undersökningsmetoder till sin hjälp för att ställa rätt diagnos.

Ultraljudsundersökning, *ekokardiografi*, är en enkel och smärtfri metod som ger information om hur hjärtat är uppbyggt och fungerar. När ultraljudsgivaren placeras över bröstkorgen ses hjärtats struktur, funktion och pumpkapacitet. Samtidigt kan man

mäta hur blodflödet in och ut ur hjärtat fungerar. Undersökningen visar också storleken på hjärtats kammare och förmak, kamrarnas kontraktionsförmåga (det vill säga hur de drar sig samman) och väggarnas tjocklek samt klaffarnas utseende.

Hjärtat kan även undersökas med hjälp av magnetkamera. Då utsätts hjärtat för varierande magnetfält och bilden som fångas upp och bearbetas i dator ger en bild av hjärtmuskeln, tillförande och avförande kärl liksom hjärtats egna kranskärl. Magnetkameran ger samma information om hjärtats mjukdelar som ultraljudet, men kan ge ytterligare information om själva hjärtmuskeln funktion. Eftersom barnet måste vara stilla vid magnetkameraundersökning krävs att de mindre barnen sövs vid denna undersökning.

En undersökning som används mycket sedan cirka ett decennium är *datortomografi*, där man också kan studera hjärtats struktur och om tillförande och avförande kärl är normala eller ej. Undersökningen går mycket snabbt och kan oftast utföras utan narkos även vid undersökning av de allra minsta barnen.

Vid mätning av tryckförhållandena i hjärtat och de olika blodflödena görs en *hjärtkateterisering*, som på barn vanligen genomförs under narkos. En kateter förs in i kärl i lumsken och förs därifrån vidare till hjärtats olika hålrum, eller till lungpulsådern och aorta. Man genomför vid dess undersökningar vanligen också kontraströntgen av de delar som inte kunnat undersökas tillräckligt noggrant med andra tekniker. ♡



Barn med hjärtmuskelsjukdom kan bli andfådda vid minsta ansträngning och tror ofta att de lider av astma. Men i stället är det hjärtmuskelsjukdomen som hämmar 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

ÄNNU I DAG ÄR MEDFÖDDA HJÄRTFEL den vanligaste dödsorsaken bland nyfödda i Sverige, men resultaten vid kirurgi och annan behandling är ändå långt bättre nu än för bara 20-30 år sedan. Tack vare forskning och utveckling kan dagens sjukvård behandla olika typer av medfödda missbildningar i hjärtat. Felen kan oftast rättas till genom kirurgiska ingrepp eller med hjälp av kateterteknik.

Operationerna för de vanligaste felen i hjärtat och de stora blodkärlen genomförs med mycket goda resultat och de opererade barnen har goda chanser att bli helt besvärsfria. I vårt samhälle, liksom i de flesta industrialiserade länder, fångas hjärtsjuka barn upp mycket tidigt och opereras oftast redan under det första levnadsåret. I Sverige är medianåldern vid barnhjärtkirurgi cirka fem månader.

Kateterburen behandling

Precis som inom vuxenkardiologin är kateterburen behandling i samband med medfödda hjärtfel under stark utveckling. I dag kan öppetstående ductus arteriosus, centrala förmaksseptumdefekter, vissa fall av kammarseptumdefekter samt flera hjärtrytmrubbningar till följd av medfödda hjärtfel behandlas med hjälp av kateter. Med kateterteknik kan man också lindra och/eller bota vissa klaffförträngningar och framgångsrikt även vidga förträngningar både i

kropp- och lungpulsådern. Fördelen med kateter-tekniken är att barnet slipper smärta efter ett kirurgiskt ingrepp och lång konvalescens.

Operationer

Bland de många typer av missbildningar som kan förekomma i ett nyfött hjärta finns också sådana som kräver mycket komplicerade kirurgiska ingrepp. Operationerna blir i dessa fall stora och omfattande och ibland måste de göras i flera omgångar. Barnen kan i vissa fall tvingas att leva med ett fysiskt handikapp som hämmar deras livskvalitet.

Barnhjärtkirurgin i Sverige centraliserades 1993 till Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg och Skånes universitetssjukhus i Lund. Fördelen med att koncentrera barnhjärtkirurgin till två enheter är att färre barnhjärtteam hanterar fler patienter och därmed får större erfarenhet. Med ett större patientunderlag kan barnhjärtteamen dessutom delta i det internationella kunskapsutbytet och på så vis tillägna sig mer och djupare kunskap.

Centraliseringen har medfört en märkbar förbättring av operationsresultaten. Trots att allt svårare hjärtfel opereras är överlevnaden i samband med ingreppen så hög som 98 procent, jämfört med 88 procent i början av 1990-talet. Överlevnaden till vuxen ålder efter hjärtoperation i barndomen kan i dag uppskattas till drygt 95 procent om barnets hjärta har två kamrar och 75 procent om barnet bara har en hjärtkammare.

Även om dessa resultat även i ett internationellt perspektiv är synnerligen goda kommer de säkerligen att ytterligare förbättras. En sådan landvinning under senare år är att även barn kan behandlas med så kallat mekaniskt cirkulationsunderstöd ("konstgjort hjärta"), vilket medfört att flera barn med de allvarligaste hjärtsjukdomarna överlevt antingen till senare hjärtrtransplantation eller, som i enstaka fall, till dess hjärtat återhämtat sig till normal funktion.



Hjärtrtransplantationer

Barn som blir aktuella för hjärtrtransplantation har antingen en hjärtmissbildning som är omöjlig att operera eller ett tidigare opererat hjärtfel som förvärrats. Det kan handla om nedsatt kammarfunktion eller hjärtklaffar som inte fungerar. Patienter med dilaterad eller hypertrofisk kardiomyopati kan också behöva hjärtrtransplantation om hjärtfunktionen fortsätter att försämrats trots optimal medicinering.

Medicinering

Medfödda hjärtmuskelsjukdomar som upptäcks tidigt behandlas i regel med en rad olika hjärtmedi-

Operationerna för de vanligaste felen i hjärtat och de stora blodkärnen genomförs med mycket goda resultat och de opererade barnen har goda chanser att bli helt besvärsfria.


ciner. Vid dilaterad kardiomyopati är hjärtat i regel både försvagat och förstorat och behöver hjärtstärkande preparat. I lyckosamma fall kan läkemedlen ta bort symptomen helt.

Hypertrofisk kardiomyopati som konstateras i barndomen behandlas i förebyggande syfte med betablockerare. Medicinen gör hjärtat mindre styvt, kontrollerar rytmen och gör så att hjärtat fyller sig bättre. Symptom som trötthet och andfåddhet mildras samtidigt som den muskelväggförtjockning i hjärtat som är så typisk för sjukdomen blir mindre uttalad.

Pacemaker och ICD

Hjärtrytmrubbningar hos nyfödda och spädbarn är sällsynta, men kan förekomma om barnet blivit opererat för medfött hjärtfel och därigenom fått skador på retledningssystemet. Även barn till mödrar med någon typ av reumatisk sjukdom kan födas med hjärtrytmrubbningar. De här grupperna barn behandlas framgångsrikt med pacemaker.

En speciell form av ärftlig hjärtrytmrubbning är långt QT-syndrom där förekommande hjärtrytmrubbningar kan behandlas förebyggande med betablockerare. Om dessa inte är effektiva kan det bli nödvändigt att operera in en implanterbar hjärtstartare, ICD, som hela tiden håller koll på hjärtats rytm. Om allvarlig hjärtklappning eller så kallat kammarflimmer uppträder avger ICD:n elektriska impulser för att sänka rytmen och om detta inte fungerar avger den livräddande el-chocker precis som en extern hjärtstartare. I Sverige har ett 30-tal barn och ungdomar sådan hjärtstartare implanterad.

Vid långt QT-syndrom bör man göra en släktutredning. Tidig upptäckt av sjukdomen hos personer som ärvt anlagen från sina föräldrar kan motivera läkemedelsbehandling som förebygger plötsligt hjärtstopp. 

Många med medfödda hjärtfel lever med ett fysiskt handikapp som inte alltid syns på ytan.



Livet för barn med hjärtfel

TACK VARE HJÄRTKIRURGIN och sjukvårdens starka utveckling under de senaste decennierna kan personer med åtgärdade medfödda hjärtfel ofta leva ett nära nog normalt vuxenliv. Den ökande överlevnaden har lett till att antalet vuxna med medfödda hjärtfel i dag är större än antalet barn och ungdomar med samma problem, man räknar med att patientgruppen uppgår till cirka 30 000 personer.

De flesta vuxna mår bra, även om de tvingas leva under speciella omständigheter och behöver fortlöpande kontakt med sjukvården. Vuxna med medfött hjärtfel utgör en växande patientgrupp som följs upp



Personer med medfödda hjärtfel tvingas ibland stanna upp och fundera över framtiden. Vågar jag som kvinna bli gravid? Finns det risk för att barnet föds med ett hjärtfel?

och behandlas av vuxenkardiologer specialiserade på GUCH, en förkortning för *grown-ups with congenital heart disease*.

På universitetssjukhusen i Sverige finns speciella mottagningar för vuxna med medfödda hjärtfel. Där samlas den senaste kunskapen om hur man kan underlätta vuxenlivet för dem som opererats för medfött hjärtfel, och för dem som behöver fortlöpande behandling för att hålla ett lindrigare hjärtfel under kontroll. Mottagningarna delar också med sig av kunskap och information till lokala sjukhus dit de personer som bor långt från specialistmottagningarna kan komma akut.

Inte riktigt som andra

Att vara vuxen med ett medfött hjärtfel som behandlats i barndomen innebär i de allra flesta fall att man kan leva normalt. Ändå är man inte riktigt som andra. Många lever med ett fysiskt handikapp som inte alltid syns på ytan. Dessutom finns det alltid risk för komplikationer som bottnar i hjärtafelet. Vuxna med medfött hjärtfel löper exempelvis risk att drabbas av olika typer av hjärtrytmrubbningar och enligt det svenska GUCH-registret är plötsligt hjärtstopp orsak till vart tredje dödsfall i den vuxna patientgruppen.

I vissa fall, där operation utförts under barnaåren, måste ytterligare kirurgi genomföras i vuxen ålder. En vanlig orsak till ny operation i vuxen ålder är att implantat, exempelvis hjärtklaffar, måste bytas ut.

När patienten blir äldre ökar också risken för samma förvärvade hjärt-kärlsjukdomar som förekommer hos befolkningen i övrigt, till exempel högt blodtryck eller kranskärlssjukdom. Det medfödda hjärtafelet utgör då en extra utmaning för den behandlande läkaren.

Trots detta lever de flesta vuxna med medfödda hjärtfel ett bra liv och låter inte hjärtfelen bli en central punkt i tillvaron. Svensk forskning visar att



Ett fåtal barn med medfödda hjärtfel orkar inte alltid leka och springa som andra barn och föredrar därför stillasittande aktiviteter.

patienterna i gruppen känner sig som starka och friska överlevare, men också som speciella och utvalda. Många av dem anser att de har en extra god förmåga att hantera motgångar och bekymmer eftersom de tidigt fått möta svårigheter.

Vissa livsbeslut måste en del vuxna med medfödda hjärtfel ändå diskutera med sin specialläkare. Det kan handla om graviditet, yrkesval eller val av hobbies. Läkarna sätter dock sällan stopp för

patientens planer, men informerar om riskerna och försöker komma med goda råd.

Begränsningar i livet

Det stora flertalet barn som föds med ett hjärtfel kan opereras och kan växa upp med ett hjärta med två fungerande kamrar. De här barnen har i regel normal kondition och kan delta i skolans gymnastik- och idrottslektioner. Den lilla gruppen barn med enkammarhjärta har emellertid oftast vissa begränsningar vad gäller konditionskrävande aktiviteter.

Men även de barn som har begränsad kondition har behov av att röra på sig och därför är det viktigt att de är med i skolgymnastiken – för skojs skull och på sina egna villkor. Oftast känner barnen själva hur mycket de orkar. Idealiskt är om de också kan få undervisning i rörelser som inte kräver så mycket kondition, men som är bra för exempelvis leder och muskler.

Barn och unga med icke fullt korrigerade medfödda hjärtfel är ofta frusna och behöver ta på sig extra mycket kläder när de går ut i kylan. Därför undviker de även kalla bad.

Barn och vuxna med medfödda hjärtfel drabbas inte lättare av infektioner än andra, däremot kan det vara svårare för dem att bli av med infektionen. I barnåren händer det att de blir sämre än andra jämnåriga och kan behöva uppsöka sjukvården för en vanlig förkylning. Även en lätt förkylning kan leda till följsjukdomar som lunginflammation.

RS-viruset, som ofta ligger bakom infektioner som drabbar små barn, kan ge särskilt svåra luftvägsproblem hos hjärtbarnen. Små barn med allvarliga medfödda hjärtfel får därför förebyggande behandling mot RS-virus.

Det är viktigt att lära barnen och deras anhöriga att göra vad de kan för att förebygga infektioner. Det är exempelvis extra viktigt med god handhygien i förkylningstider. 🍷

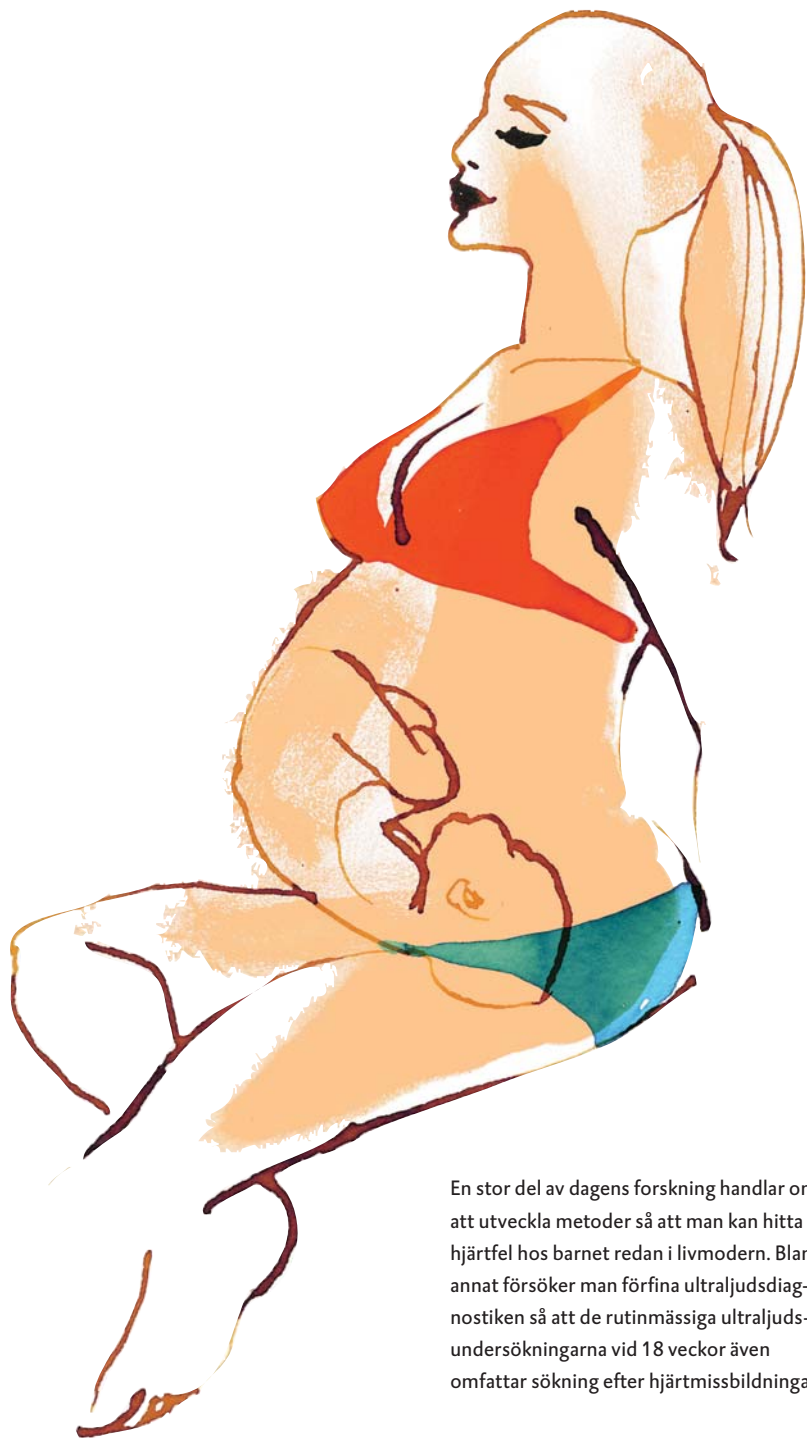
Forskning och framtid

INOM BARNHJÄRTSJUKVÅRDEN FINNS ett flertal forsknings- och utvecklingsområden. I en internationell jämförelse är den svenska barnhjärt-sjukvården mycket framgångsrik.

En styrka i vårt samhälle är de goda möjligheterna att på ett säkert och fullständigt sätt följa upp olika behandlingsresultat. Sådana uppföljningar är synnerligen viktiga att göra när nya metoder införs inom kirurgi, kateterteknik eller rent medicinska behandlingar.

De barnhjärtkirurgiska centra som finns vid universitetssjukhusen i Göteborg och Lund har i samarbete med verksamheterna i Uppsala, Umeå och Stockholm samt tillsammans med representanter för länsjukhusen i landet skapat ett register för barn med hjärtsjukdomar.

Registret administreras av Uppsala Clinical Research, ett av Socialstyrelsen utsett Kompetens-



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.



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

centrum för Nationella Kvalitetsregister. Barnhjärtregistret har slagits samman med det tidigare registret för vuxna med medfödda hjärtfel. Sammantaget omfattar dessa register inom barnhjärtsjukvården över 20 000 patienter och gör det möjligt att på både kort och lång sikt studera resultat efter behandling för de olika hjärtsjukdomarna. Registret kallas Swedcon, *Swedish Registry for Congenital Heart Disease*, och startade i början av 2009.

I Sverige har vi därför kunnat redovisa kompletta resultat för behandling av vissa komplicerade medfödda hjärtfel, exempelvis *pulmonalatresi* och komplett *atrioventrikulär septumdefekt* hos barn med Downs syndrom, men ytterligare uppföljningsstudier behövs. I takt med att nya behandlingsmetoder införs behöver förnyade uppföljningsstudier genomföras. Något som underlättas avsevärt av det nya registret.

Eftersom 10-15 procent av de medfödda hjärtfelen är direkt livshotande i samband med födseln är det av största vikt att så tidigt som möjligt upptäcka barn som har sådana hjärtfel. Enligt en svensk kartläggning skickades i början av 2000-talet cirka 25 procent av barnen med livshotande medfödda hjärtfel hem från BB-avdelningarna som om de var friska. Kort tid efter födseln insjuknade dessa barn, ofta hastigt och med försämrade chanser till en lyckad kirurgisk behandling.

Enkel metod räddar liv

En svensk doktorsavhandling utvärderade en metod för att mäta syremättningen i det blod som pumpas ut i kroppen och visade att metoden kan förbättra och påskynda diagnostiken av medfödda hjärtfel hos nyfödda barn. Denna enkla och billiga metod innebär att syremättningen mäts på det nyfödda barnet innan hemgång och används i dag av nästan alla svenska BB-avdelningar.

Internationellt har den svenska forskningen fått stort genomslag och USA:s hälsominister

rekommenderade 2011 att alla barn i USA ska screenas för livshotande hjärtfel innan hemgång från BB med den svenska metoden.

Ultraljud för diagnos på fosterstadiet

Ett annat utvecklingsområde är att i graviditetsvecka 17-18 undersöka hjärtat på foster med ultraljud. Undersökningen ingår på många enheter i landet med det så kallade rutinultraljudet där fostrets tillväxt och även annan organscreening undersöks.

Vid misstanke om medfött hjärtfel hos fostret remitteras mamman för undersökning av barnkardiolog med specialutbildning inom fosterkardiologi. Barnkardiologen avgör om fostret har en hjärtsjukdom och värderar hur komplicerad den är. I komplicerade fall kan förlossningen planeras för att säkerställa att barnet tas om hand på bästa sätt direkt efter födseln. Flera forskningsprojekt bedrivs som berör fosterhjärtat, bland annat om upptäckt av olika hjärtfel före födseln samt forskning rörande elektriska överledningsrubbningar, så kallade AV-block.

Hjärtmuskelsjukdomar och långt QT-syndrom

Ett annat viktigt forskningsområde rör hjärtmuskelsjukdomar. Dessa kan delas in i huvudtyperna hypertrofisk och dilaterad kardiomyopati.

Hypertrofisk kardiomyopati innebär att hjärtmuskeln blir förtjockad, vilket dels förhindrar att hjärtkamrarna fylls, dels ofta ger upphov till förträngningar i utflödet så att hjärtat inte kan pumpa ut tillräckligt med blod. Sjukdomen kan leda till allvarliga rytmrubbningar med plötslig död. Inom detta område pågår bland annat forskning om mekanismen bakom uppkomsten av förtjockningen. Forskningen syftar även till att klarlägga de speciella riskfaktorerna vid hypertrofisk kardiomyopati under barn- och ungdomsåren, samt att hitta de bästa behandlingsstrategierna.

På motsvarande sätt studeras orsaker och olika behandlingsmodeller vid dilaterad kardiomyopati, som i korthet innebär att hjärtmuskeln pumpfunktion är nedsatt. Det finns flera orsaker till dessa tillstånd. Bland dem märks genetiska faktorer där forskningen gjort stora framsteg under senare tid.

I Sverige finns en tradition av forskning kring ett annat ärftligt tillstånd, långt QT-syndrom, som är en av flera typer av rubbningar av hjärtmuskelcellernas förmåga att kontrollera den elektriska aktiviteten. Tillståndet kan leda till allvarliga rytmrubbningar som leder till svimning och plötsligt hjärtstopp. På senare tid har de svenska ärftliga varianterna av sjukdomen kartlagts mer i detalj och man kommer allt närmare förklaringen till vad som gör att symptom uppkommer och även en ökad kunskap om riskbedömning, samt om vilken skraddarsydd förebyggande behandling man kan erbjuda patienten och familjerna.

Läkemedel och tekniker

Ett viktigt och svårt forskningsområde är hur olika mediciner påverkar hjärtfunktionen och cirkulationen hos barn i olika åldrar. Ofta används de farmakologiska substanser som utvecklats för behandling av vuxna med hjärtsjukdom även till barn. Dock utan att på ett tillräckligt säkert sätt visa att dessa har avsedd effekt på barn.

Forskningen inom detta område är svår av flera skäl. Exempelvis kräver en mycket stor variation av medfödda hjärtfel så kallade multicenterstudier. Sådana studier är svåra att genomföra eftersom varje situation behöver studeras för sig. Ur etisk synpunkt är studier av hur farmakologiska substanser tas upp och elimineras i kroppen svårare på barn än hos vuxna. Barn kan inte själva avgöra om de vill delta i sådana forskningsprojekt eller inte.

Kirurgiska tekniker, utveckling av hjärt-lungmaskinproceduren och behandling med mekaniskt cir-



kulationsunderstöd är viktiga forskningsområden för att förbättra vården av hjärtsjuka barn och ungdomar. I många situationer används också kateterteknik för behandling av medfödda hjärtfel. Studier där dessa tekniker jämförs med kirurgisk behandling är viktiga.

Vårdmodeller och livskvalitet

Under senare år har den barnkardiologiska omvårdningsforskningen ökat. Denna forskning handlar om hur patienter och vårdnadshavare upplever den givna vården och hur olika vårdmodeller bäst tillgodoser patientens behov och livskvalitet på både kort och lång sikt.

Här behövs en fortsatt utveckling av vilka instrument och vilken forskningsmetodik som bör användas. Till denna forskning kan också hänföras studier av fysisk aktivitet hos hjärtsjuka barn och



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.

ungdomar. Från att tidigare ha avrått patienter som behandlats för medfött hjärtfel att ägna sig åt motion och fysisk aktivitet, studeras nu om vissa grupper eventuellt kan ha nytta av fysisk träning. Studier av arbetsförmåga och syreupptagningsförmåga ingår också ofta som viktiga faktorer i uppföljningsstudier efter kirurgiska ingrepp för medfött hjärtfel. ♥

Vetenskapligt ansvarig

Jan Sunnegårdh, docent, verksamhetschef
Barnhjärtssjukvården, Drottning Silvias barn- och
ungdomssjukhus, Sahlgrenska universitetssjukhuset,
Göteborg

Experter

Annika Rydberg, docent, överläkare i barnkardiologi
på Norrlands universitetssjukhus, Umeå
Mats Mellander, docent, överläkare i barnkardiologi
vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus,
Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg
Anne de Wahl-Granelli, medicine doktor, leg.
biomedicinsk analytiker

Projektledning och grafisk form

Appelberg

Text

Karin Strand och Gabor Hont

Foto

Ann Lindberg

Illustrationer

Moa Lindqvist Bartling
Kjell Thorsson

Tryck

Edita 2013

Litteraturförteckning

Granelli, Anne: Pulse oximetry: Evaluation of a potential tool
for early detection of critical congenital heart disease,
Göteborgs Universitet (2009)
Hallberg, Holm, Lindholm, Werkö: *Intermedicin* (1996)
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
Cecilia Nordqvist: *Hjärtebarnsboken* (1994)
Jan Sunnegårdh: *Barnkardiologi – en översikt* (2000)
Ulf Thilén: *Antalet vuxna med medfött hjärtfel ökar i och med
barnkardiologins utveckling*, *Läkartidningen* nr 34, 2005
Åmark, Mattsson, Sunnegårdh, Mellander: *Begränsat
värde av riktad prenatal screening för hjärtmissbildningar*,
Läkartidningen nr 28-29, 2005

Webbplatser:

www.barnsidan.se
www.guch.nu
www.hjarte-barn.org
www.hjart-lungfonden.se
www.socialstyrelsen.se

ISBN 978-91-87485-06-0

Din gåva behövs!

Den här skriften är möjlig att ta fram
och erbjuda kostnadsfritt till dig
tack vare gåvor till Hjärt-Lungfonden.

Gåvorna används också till ett stort antal
viktiga forskningsprojekt som
kommer att hjälpa många
som drabbas av hjärt- och lungsjukdomar.

Om du uppskattar den här skriften
och tycker att forskning är viktigt
är du välkommen att ge en gåva på

pg 90 91 92-7, bg 909-1927,

www.hjart-lungfonden.se

eller via telefon 0200-88 24 00.

Ordlista

- Aortaklaff** – hjärtklaffen mellan vänster kammare och aorta
- Atresi** – blockering av blodets passage någonstans i hjärtat
- AV-block** – avsaknad av retledningskontakt mellan förmak och kammare
- Cyanos** – när hud och slemhinnor får en blåaktig ton
- Coarctatio aortae** – medfödd förträngning i kroppspulsådern
- Dilaterad kardiomyopati** – vidgad hjärtkammare med nedsatt pumpförmåga
- Ductus arteriosus** – passage som förbinder stora och lilla kretsloppet hos fostret och som sluts cirka ett dygn efter födseln
- Ekokardiografi** – undersökning av hjärtat med hjälp av ultraljud
- Endokardit** – bakterieangrepp på en hjärtklaff
- GUCH** – vuxna med medfött hjärtfel
- Hypertrofisk kardiomyopati** – förtjockade muskelväggar i hjärtrummen
- Hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom** – liten vänsterkammare i kombination med underutvecklad aorta och förträngda aorta- och mitralisklaffar
- Långt QT-syndrom** – ärftlig hjärtsjukdom 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 ut ur hjärtat
- Trikuspidalisklaff** – klaffen mellan höger förmak och kammare
- Öppetstående ductus arteriosus** – när ductus inte slutit sig



Tillsammans räddar vi liv

Tack vare gåvor kan Hjert-Lungfonden bekosta det mesta av den oberoende hjert-lungforskningen i Sverige.

För att forskningen ska kunna fortsätta behövs mer pengar, och varje gåva är värdefull.

Du kan göra stor skillnad genom att bli månadsgivare – kontakta oss på 08-566 24 240 eller manadsgivare@hjärt-lungfonden.se så hjälper vi dig.

För råd kring testamentsgåvor till forskningen, kontakta oss på 08-566 24 230 eller testamente@hjärt-lungfonden.se

Ordlista på flikens insida