

**SYNNYNNÄISTEN SYDÄNVIKOJEN SIKIÖAIKAINEN LÖYTYVYYS OULUN
YLIOPISTOLLISESSA SAIRAALASSA VUOSINA 2015-2017**

Kukkola, Minna-Mari, LK
Syventävien opintojen tutkielma
Lääketieteen tutkinto-ohjelma
Lääketieteellinen tiedekunta
Oulun Yliopisto
Maaliskuu 2021
Hilkka Nikkinen LT
Tuomas Kauppinen EL

TIIVISTELMÄ

Kukkola, Minna-Mari: Synnynnäisten sydänvikojen sikiöaikainen löytyvyys Oulun yliopistollisessa sairaalassa vuosina 2015-2017
Syventävien opintojen tutkielma: 18 sivua, 5 liitettä

Synnynnäisten sydänvikojen raskaudenaikainen diagnostiikka on kehittynyt Suomessa 2010 käyttöön otetun valtakunnallisen sikiön vaikeiden kromosomi- ja rakennepoikkeavuuksien seulontaohjelman myötä. Diagnostiikan sekä syntymän jälkeisten hoitomahdollisuuksien kehittyminen ovat parantaneet synnynnäisten sydänvikojen ennustetta. Merkittävän sydänvian diagnosointi raskausaikana mahdollistaa viiveettömän hoidon lapselle, sillä synnytys voidaan suunnitella ennakoivasti ja lapsi voidaan siirtää optimaalisimpaan hoitopaikkaan äidin kohdussa. Vaikean sydänvian raskaudenaikainen sydänvikadiagnoosi voi johtaa myös raskauden keskeytykseen.

Tämän tutkimuksen tarkoituksena oli saada tietoa synnynnäisten sydänvikojen esiintyvyydestä ja löytyvyydestä sikiöseulonnoissa Oulun yliopistollisen sairaalan (OYS) alueella vuosina 2015-2017. Tiedot kerättiin sairauskertomuksista OYS:n ESKO- ja IPANA-potilastietojärjestelmistä. Tulokset taulukoitiin ja analysoitiin SPSS-ohjelmalla. Aineisto koostui 179 potilaasta. Tutkimuksesta saatavaa tietoa voidaan jatkossa käyttää seulonnan ja potilasneuvonnan parantamiseen.

Tutkimuksessa sydänvikojen esiintyvyydet olivat aiempien tutkimusten kanssa samankaltaista ja sydänvikojen löytyvyys on OYS:n erityisvastuualueella hyvä. Lisäksi tulokset ovat vertailukelpoisia kansallisiin tuloksiin. Raskausaikana löytyi vaikeista syanoottisista sydänvioista 84,4%. Vaikeiden sydänvikojen hyvä löytyvyys on tärkeää, sillä ne vaativat yleensä hoitoa ja toimenpiteitä heti syntymän jälkeen sekä voivat ilman ennakoivaa valmistautumista johtaa lapsen menehtymiseen. Vaikeista syanoottisista sydänvioista yksikkammiotiset sydämet, valtasuonten transpositio (TGA), ebsteinin anomaliat ja molempien valtasuonten lähteminen oik. kammioista -tyyppiset viat (DORV) diagnosoitiin kaikki jo raskausaikana. Sen sijaan Fallot'n tetralogian löytyvyys oli 66,7%, joten sen diagnosoinnissa voidaan todeta olevan parannettavaa.

Sunttivilkkojen ja virtausestevikojen löytyvyys oli odotetusti huonompaa. Raskausaikana löytyi sunttivilkkoista 27,1% ja virtausestevioista 18,2%. Sunttivilkkoista kammioväliseinäaukkojen osuus oli merkittävä ja se on haastellinen raskausaikana diagnosoitava sydänvika. Kammioväliseinäaukkojen löytyvyyttä arvioitiin myös erikseen huomioimalla vain hoitoa vaatineet, jolloin löytyvyys oli parempi 42,9%. Virtausestevikojen diagnosointi edellyttäisi odotetusti usein normaalia seulontatutkimusta tarkempaa tutkimusta.

Avainsanat: synnynnäinen sydänvika, prenataalidiagnoosi, sikiötutkimus

SISÄLLYS

1.	JOHDANTO	4
2.	TUTKIMUKSEN TARKOITUS JA TUTKIMUSONGELMAT	7
3.	TUTKIMUSAINEISTO JA TUTKIMUSMENETELMÄT	7
4.	TULOKSET	8
5.	POHDINTA	10
6.	LÄHDELUETTELO.....	12
7.	LIITTEET	14

1. JOHDANTO

Suomessa syntyy vuodessa noin 400 lasta, jolla on synnynnäinen sydämen rakennepoikkeavuus (1). Näistä rakennepoikkeavuuksista vaikeita muotoja on noin 150-180 lapsella ja kriittisiä muotoja noin 50-60 lapsella. Kriittiset sydänviat aiheuttavat oireita ja vaativat toimenpiteitä heti syntymän jälkeen ja ovat merkittäviä vastasyntyneiden kuolleisuuden aiheuttajia (2). Synnynnäisten sydämen kehityshäiriöiden tausta on usein tuntematon. Niiden kehittymiseen voi kuitenkin liittyä esimerkiksi kromosomipoikkeavuus (3).

Suomessa sikiön vaikeiden kromosomi- ja rakennepoikkeavuuksien seulontaohjelma on ollut käytössä vuoden 2010 alusta lähtien. Sikiön sydämen rakenteet näkyvät ultraäänitutkimuksessa jo 12. raskausviikolla, mutta rakennepoikkeavuuksien havaitseminen on pieneltä sikiöltä hankalaa. Tästä johtuen rakennepoikkeavuuksien seulonta tehdään noin 20. raskausviikolla (2). Optimaalisin ajankohta sydämen rakenteiden tarkastelulle olisi vielä hieman myöhemmillä raskausviikoilla, sillä monet anatomiset rakenteet voidaan luotettavasti havaita vasta 22. raskausviikon jälkeen (4), mutta Suomessa raskauden keskeytys sikiön vaikean kehityshäiriön tai poikkeavuuden vuoksi on lain mukaan tehtävä 24+0 raskausviikkoon mennessä (5). Monimutkaisempia sydänvikoja ja niiden taustalla olevia mahdollisia kromosomipoikkeavuuksia, muita oireyhtymiä tai sydämen ulkoisia rakennepoikkeavuuksia esiintyy useammin prenataalisesti diagnosoiduilla kuin syntymän jälkeen diagnosoiduilla. Raskaudenaikainen sikiön vaikean sydänvian diagnoosi voi johtaa päätökseen raskauden keskeyttämisestä (2).

Veren virtaukseen liittyvien poikkeavuuksien perusteella synnynnäiset sydänviat voidaan luokitella sunttivikoihin, syanoottisiin sydänvikoihin ja virtausestevikoihin ja niiden alaryhmiin. Kaikista sydänvioista sunttivikojen osuus on noin 50% ja sekä virtausestevikojen että syanoottisten sydänvikojen osuus noin 25% (6). Sunttivioista yleisin on kammioväliseinäaukko ja vaikeista syanoottisista sydänvioista yleisin on Fallot'n tetralogia (taulukko1). Synnynnäiset sydänviat voidaan luokitella myös syanoottisiksi tai asyanoottisiksi sen mukaan aiheutuuko niistä happivajetta vai ei. Syanoosi voi aiheutua esimerkiksi sydämen oikealta puolelta vasemmalle puolelle tapahtuvasta oikovirtauksesta, jonka johdosta veri on vähähappista ja sinertävää (7).

Vuonna 2010 käyttöön otetun valtakunnallisen sikiöseulontaohjelman on todettu parantavan yksikammioisen sydänvian ja suurten suonten transposition (TGA) raskauden aikaista löytyvyyttä Suomessa. Seulontaohjelman myötä raskauden aikana tehtyjen diagnoosien osuus on noussut yksikammioisessa sydänviassa 50,4%:sta 82,8%:iin ja TGA:ssa 12,3%:sta 41,0%:iin. Molempien sydänvikojen diagnosoinnissa on alueellisia eroja, mutta kaikilla alueilla sikiöseulonnan käyttöönotto kuitenkin paransi löytyvyyttä. Keskimääräiset esiintymisluvut 10 000 elävänä syntynyttä lasta kohti vuosina 2004–2014 olivat 2,9 yksikammioiselle vialle ja 2,6 suurten suonten transpositiolle. Kun huomioitiin myös keskeytyksiin päätyneet raskaudet, oli yksikammiovikojen esiintyvyys 7,4/10 000 ja suurten suonten transposition 2,8/10 000. Yksikammiovikojen kokonaisesiintyvyys oli korkeampi kuin Tanskassa (0,8/10 000) ja Pariisin alueella (1,5/10 000). Suomen aineistossa raskaudenkeskeytykseen päätyi yksikammioisista sydänvioista 52%, Tanskassa vastaava luku oli 44,8% ja Pariisissa 62,7%. Suurten suonten transposition esiintyvyys vastasi aikaisempia tutkimuksia (8).

Hautalan ym. tutkimuksessa äidin lihavuudella, raskausajan diabeteksella, tupakoinnilla, monisikiöraskaudella tai keinohedelmöityshoidoilla ei havaittu olevan vaikutusta sydänvian löytyvyyteen. Äitien painoindeksin (BMI) keskiarvossa ei ollut eroa raskausaikana diagnosoitujen ja huomaamatta jääneiden sydänvikojen välillä (8), vaikka aikaisemmissa tutkimuksissa on äidin liikalihavuuden osoitettu olevan riskitekijä synnynnäisille sydänvioille (9) sekä lisäävän raskaudenaikaisen sydänvian huomaamatta jäämistä (10). Äidin alipainoisuus ei näyttäisi vaikuttavan sikiön sydänvian esiintyvyyteen (9).

Synnynnäisten sydänvikojen ennuste on parantunut raskaudenaikaisen diagnostiikan sekä syntymän jälkeisten hoitomahdollisuuksien kehittymisen ansioista (1). Merkittävän sydänvian syntymää edeltävä diagnosointi vähentää perinataalikuolleisuutta ja sairastavuutta (11). Lapsen saapuminen optimaalisimpaan hoitopaikkaan voidaan tehdä parhaiten äidin kohdussa ja ennakkolta suunniteltu synnytys mahdollistaa viiveettömän hoidon (2, 11).

FinnOHTA:n raportissa (2005) on määritelty minimivaatimukset sikiön rakennepoikkeavuuksien seulonnalle kaikututkimuksella. Sydämen osalta vaatimuksena on todeta sydämen paikka ja seuraavat normaalit rakenteet: sydämen akselin suuntautuminen vasemmalle, nelilokerokuva (kaksi eteistä ja kaksi kammiota), eteisten ja kammiodien symmetria, eteis-kammioläpät, pulssi, valtasuonten eli aortan ja keuhkovaltimon lähtö kammioista ja niiden risteäminen sekä aortankaari. Ohjeistuksena seulontapaikalle on, että

mikäli näitä asioita ei rakenneseulassa luotettavasti voida varmistaa, tehdään lähete jatkotutkimuksiin (5).

Suomessa sikiön sydänvikaa epäiltäessä tai todettaessa jatkotutkimukset on keskitetty yliopistosairaaloihin (2). Sydänvikaepäilyn herätessä Oulun yliopistollisen sairaalan (OYS) erityisvastuualueen (ERVA) seulontayksiköissä lähetetään odottaja jatkotutkimuksiin OYS:n Sikiötutkimusyksikköön (SITU) tarkennettua sikiön sydämen ultraäänitutkimusta ja diagnostiikkaa varten. Sikiön sydämen tarkennettu tutkimus tehdään SITU:ssa myös raskauksissa, joissa riski sydämen rakennepoikkeavuuteen arvellaan olevan suurentunut esim. anamneesin, muun rakennepoikkeavuuden, suuren alkuraskauden niskaturvotuksen sekä odottajan perussairauden tai riskilääkityksen vuoksi (12).

Leikkaushoitoa vaativien lasten sydänvikojen hoito on keskitetty Helsingin yliopistolliseen keskussairaalaan (HYKS) (2). Valtaosa synnynnäisistä sydänvioista voidaan nykyisin korjata kirurgisesti tai katetritekniikoilla ja siten suurin osa synnynnäisen sydänvian omaavista potilaista selviytyykin aikuisikään (1). Ainoastaan yksikammioisissa ja hyvin komplisoituneissa sydänvioissa joudutaan turvautumaan yleensä vain palliatiiviseen kirurgiaan, jossa sydänvikaa ei korjata, mutta kirurgisesti pyritään lievittämään sen aiheuttamia oireita (1, 13).

Vanhemmille sikiön sydänvian mahdollisimman tarkka raskaudenaikainen diagnoosi ja neuvonta ovat tärkeitä, koska he joutuvat punnitsemaan vaihtoehtoja raskauden keskeyttämisestä raskauden jatkamiseen. Vaikeissa sydänvioissa sydänvian leikkaushoito voi olla mahdotonta ja silloin perheen on mahdollista valita myös ns. saattohoito, missä lapsi saa syntymän jälkeen hyvää perushoitoa. Perusteellinen raskaudenaikainen tutkimus ja informaatio auttavat perhettä valmistautumaan sairaan lapsen syntymään.

Tämän tutkimuksen tavoitteena oli saada tietoa synnynnäisten sydänvikojen esiintyvyydestä ja raskausaikaisesta diagnoosista OYS-erva-alueella. Tutkimuksesta saatavaa tietoa voidaan käyttää seulonnan ja potilasneuvonnan parantamiseen.

2. TUTKIMUKSEN TARKOITUS JA TUTKIMUSONGELMAT

Tämän tutkimuksen tarkoituksena oli selvittää sydänvikojen esiintyvyyttä ja raskausaikana diagnosoitujen sydänvikojen osuutta vuosina 2015–2017 OYS:n erva-alueella.

Ensisijainen vastemuuttuja oli synnynnäisten sydänvikojen raskaudenaikainen diagnoosi. Tutkimuksessa tarkasteltiin etenkin vaikeiden sydänvikojen löytyvyyttä erotettuna lievemmistä sydänvioista, kuten kammioväliseinäaukosta (VSD). Tutkimuksessa selvitettiin myös niiden sydänvikojen erityispiirteitä, jotka jäivät raskauden aikana diagnosoimatta. Mielenkiinnon kohteena olivat myös hoitoa vaatineet sydänvialt sekä sydänvian takia keskeytetyt raskaudet.

3. TUTKIMUSAINEISTO JA TUTKIMUSMENETELMÄT

Tutkimusaineistona oli OYS:ssa vuosina 2015–2017 hoidetut lapset, joilla oli Q-diagnoosin mukaan todettu synnynnäinen sydänvika sekä sikiön sydänvikaepäilyn vuoksi OYS:n Sikiötutkimusyksikössä tutkitut raskaudet sisältäen keskeytykseen päätyneet raskaudet.

Tutkimusaineistosta jätettiin pois ICD-10 -luokituksen Q-diagnooseista Q25.0 eli avoin valtimotiehyt. Tutkimusaineistosta jätettiin lisäksi pois potilastapaukset, joissa sikiötutkimuksissa oli epäilty sydänvikaa, mutta raskaudenaikaisessa seurannassa oli todettu tilanne normaaliksi sekä keskeytetyistä raskauksista ne, joissa ensisijainen keskeytyksen syy oli jokin muu kuin sydänvika (esim. kromosomipoikkeavuus tai monianomalia). Potilastapaukset, joissa sikiöllä oli diagnosoitu sydänvika, mutta raskauden lopputuloksesta ei ollut tietoa tai seurantaa ei ollut voitu toteuttaa ulkomaille muuton vuoksi, karsittiin aineistosta. Näiden kriteerien mukaisesti lopullinen aineisto muodostui 179 potilaasta (n=179).

Tiedot kerättiin OYS:n sairauskertomuksista (ESKO- ja IPANA-potilastietojärjestelmät) SPSS-ohjelmaan, jonka avulla tulosten analysointi toteutettiin. Potilaiden tunnistetiedot, nimi ja sosiaaliturvatunnus poistettiin kerätystä tutkimusaineistoista.

4. TULOKSET

Tutkimusajanjaksolla 2015-2017 syntyneistä lapsista sydänvika diagnosoitiin yhteensä 142:lla eli 0,6%:lla koko OYS:n erityisvastuualueella syntyneistä (n=24619). Kun huomioitiin myös keskeytykseen ja keskenmenoon päätyneet sekä kuolleena syntyneet (n=20), sydänvikoja oli yhteensä 162. Syntyneistä lapsista sydänvikadiagnoosi oli tiedossa jo raskausaikana 27,8%:lla (n=45), kun lievätkin poikkeavuudet huomioitiin. Syntymän jälkeen diagnosoituja sydänvikoja oli 59,9%:lla (n=97). Tutkimusjaksolla sikiötutkimusyksikössä tutkittiin lisäksi yhteensä 17 raskautta, jossa epäiltiin sikiön synnynnäistä sydänvikaa, mutta vastasyntyneen sydän osoittautui kaikuttutkimuksessa normaaliksi. Näistä 14 tapauksessa epäiltiin kammioväliseinäaukkoa, kahdessa aortan koarktaatiota ja yhdessä molemminpuolista yläonttolaskimoa.

Synnyttäjien keski-ikä tutkimusaineistossamme oli 29,7 vuotta. Alle 25-vuotiaita synnyttäjiä oli 23,9% ja yli 35-vuotiaita synnyttäjiä 26,9%. Ennenaikaisesti eli ennen raskausviikkoa 37 syntyneitä oli 20,9% ja keisarileikkauksella syntyi 23,4% lapsista. Synnyttäjien painoindeksin (BMI) keskiarvo tutkimusaineistossamme oli 24,2 kg/m² ja lihaviiden (BMI ≥ 30 kg/m²) synnyttäjien osuus oli 12,3%. Äidin painoindeksillä ei havaittu olevan vaikutusta sydänvian löytyvyyteen, sillä se oli keskimäärin 24,1 kg/m² äideillä, joiden sikiöiden synnynnäinen sydänvika diagnosoitiin raskauden aikana ja 24,5 kg/m² äideillä, joilla sydänvika jäi diagnosoimatta.

Sydänvikojen määrät OYS:n alueella 2015-2017 ensisijaisen diagnoosin mukaan lueteltuina on esitetty taulukossa 2. Yleisin diagnosoitu sydänvika oli kammioväliseinäaukko ja se todettiin 83 tapauksessa (51,2% vioista). Virtausestevioista yleisimpiä olivat keuhkovaltimoläpän ahtauma (n=13, 8,0%) ja aortan koarktaatio (n=7, 4,3%). Yksikammioisia sydänvikoja oli 13 tapausta (8,1%) ja se oli yleisin vaikea syanoottinen sydänvika. Toiseksi yleisin vaikea syanoottinen sydänvika oli Fallot'n tetralogia, joita todettiin 12 tapausta (7,4%).

Taulukossa 3 on tarkasteltu eri sydänvikoja raskaudenaikaisen diagnoosin mukaan. Kaikki sydänvikat (n=162) huomioiden raskaudenaikainen diagnoosi oli tehty 65 tapauksessa (40,1%). kammioväliseinäaukkodiagnoosit poisluettuna (n=79) raskaudenaikainen diagnoosi oli tehty 43:ssa (54,4%) tapauksessa. Kammioväliseinäaukkodiagnoosin saaneista lapsista 21 (25,3%)

tarvitsi hoitoa ensimmäisen elinvuoden aikana. Heistä 9:llä (42,9%) kammioväliseinäaukko oli löytynyt jo raskausaikana.

Vaikeista syanoottisista sydänvivoista (n=32) 27 löytyi raskausaikana (84,4%). Sunttivivoista (n=96) raskausaikana löytyi 26 (27,1%). Virtausestevivoista (n=22) vain 4 tapausta (18,2%) löytyi raskausaikana. Virtausestevivoista seitsemällä lapsella oli aortan koarktaatio ja näistä viidellä (71,4%) diagnoosi tehtiin vasta syntymän jälkeen. Muita raskausaikana haastavia diagnosoitavia oli Fallot'n tetralogia (prenataalidiagnoosi 66,7%), keuhkovaltimoläpän ahtauma (7,7%) ja eteisväliseinäaukko (ASD/PFO) (0%). Kaikki yksikammioiset sydämet (hypoplastinen oikea tai vasen kammio), valtasuonten transpositiot (TGA), Ebsteinin anomaliat tai molempien valtasuonten lähteminen oikeasta kammioista – tyypiset sydänviat (DORV) diagnosoitiin jo raskauden aikana.

Vaikeaksi luokiteltavia sydänvikoja oli aineistossamme yhteensä 39 (Ebsteinin anomalia, valtasuonten transpositio, Fallot'n tetralogia, poikkeava paluuvirtaus kaikista keuhkolaskimoista, aortan koarktaatio, DORV, yksikammioinen sydän). Näistä vivoista 74,4% (n=29) löydettiin raskausaikana ja 25,6% (n=10) diagnosoitiin vasta syntymän jälkeen (taulukko 4). Ero lievien sydänvikojen löytyvyyteen oli tilastollisesti merkitsevä.

Syntyneistä lapsista (n=142) 61 (43,0%) tarvitsi hoitoa syntymän jälkeen. Hoitoa vaatineisiin sydänvikoihin laskettiin syntymän jälkeiseen tehohoidon tarve OYS:ssa sekä ensimmäisen elinvuoden aikana sydänvikaan liittyvän leikkaushoidon tarve. Hoitoa vaatineista sydänvivoista 55,7% oli diagnosoitu raskausaikana (taulukko 5). Hoitoa vaatineiden sydänvikojen ryhmässä suurempi osa oli havaittu jo raskausaikana, kuin ei-hoitoa vaatineiden sydänvikojen ryhmässä. Ero oli tilastollisesti merkitsevä.

Raskauden keskeytykseen päätyi 15 (8,4%) äitiä sikiön sydänvikadiagnoosin jälkeen. Sydänviat keskeytykseen päätyneissä raskauksissa olivat vaikeita. Yksikammioisista sydänvivoista (n=13) 8 tapausta eli 62% päätyi raskauden keskeytykseen. Obduktio oli tehty 7:ssä tapauksessa vahvistaen raskauden aikana tehdyn sydänvikadiagnoosin.

5. POHDINTA

Tutkimuksemme perusteella sydänvikojen löytyvyys OYS:n erityisvastuualueella on hyvä. Vaikeat syanoottiset sydänviat löytyivät todennäköisemmin kuin sunttiviit ja virtausesteviat ja niiden raskaudenaikainen diagnosointi onnistui aineistossamme 84,4%:lla. Erityisesti vaikeiden sydänvikojen raskaudenaikainen diagnoosi on tärkeää, sillä ne vaativat useammin hoitoa ja seurantaakin heti syntymän jälkeen.

Vuonna 2010 käyttöön tulleen seulontaohjelman myötä on sydänvikojen raskaudenaikaisen diagnostiikka parantunut huomattavasti. Suomalaisessa aineistossa todettiin prenataalidiagnoosin osuuden nousseen yksikammioisessa sydänviassa 82,8%:iin ja valtasuonten transpositiossa 41,0%:iin seulontaohjelman käyttöönoton jälkeen (8). Omassa tutkimuksessamme yksikammioiset sydänviat ja valtasuonten transpositiot diagnosoitiin kaikki jo raskauden aikana. Myös kaikki DORV-tyyppiset sydänviat diagnosoitiin aineistossamme prenataalisesti (taulukko 3). Yksikammioinen sydänvika, valtasuonten transpositio (TGA) ja DORV voivat ilman ennakoivaa valmistautumista hoitoon johtaa lapsen menehtymiseen (5). Vaikeista sydänvikoista Fallot'n tetralogian osalta seulonta ei aivan optimaalisesti toteutunut, sillä niistä diagnosoitiin prenataalisesti 66,7%. Hautalan ym. tutkimuksen alhaisemmat prenataalisesti diagnosoitujen sydänvikojen osuudet liittyvät huomattavasti suurempaan tutkimusaineistoon, joka oli kerätty valtakunnallisesti 11 vuoden ajalta (8). Omassa aineistossamme yksikammioisia sydänvikoja oli yhteensä 13 ja valtasuonten transpositio -tapauksia vain yksi.

Sunttivilkkojen raskaudenaikainen diagnostiikka on haasteellista (14). Aineistossamme kammioväliseinäaukoista löydettiin prenataalisesti 26,5% ja eteiväliseinäaukoista ei yhtään. Kammioväliseinäaukot ovat usein pieniä ja saattavat sulkeutua spontaanisti ensimmäisen elinvuoden aikana (11). Aineistossamme kammioväliseinäaukotapauksista vain 25,3% vaati hoitoa ensimmäisen elinvuoden aikana ja näistä prenataalisesti löydettiin 42,9%. Hoitoa vaatineet kammioväliseinäaukot löydettiin siis paremmin, kuin pienemmät kammioväliseinäaukot.

Virtausestevikojen prenataalinen diagnosointi vaatii usein normaalia seulontatutkimusta tarkempaa sikiön sydämen rakenteiden tarkastelua (5, 11). Aineistossamme virtausestevikojen

(keuhkovaltimoläpän ahtauma, aorttaläpän ahtauma ja aortan koarktaatio) huonompi löytyvyys oli odotettavissa ja niistä kaikista löydettiin raskausaikana vain 18,2%.

Kaikista vaikeiksi luokitelluista sydänvivoista havaittiin prenataalisesti 74,4% (taulukko 4) eli selvästi suurempi osuus, kuin lievistä sydänvivoista, joiden prenataalidiagnoosin osuus oli 29,3%. Myös hoitoa vaatineista sydänvivoista diagnosoitiin aineistossamme suurempi osuus kuin hoitoa vaatimattomista (taulukko 5). Nämä ovat hyviä asioita, sillä sydänvivojen diagnosointi jo sikiöaikana mahdollistaa tarvittavan hoidon suunnittelun etukäteen ja parantaa sikiön ennustetta (11).

Äidin painoindeksillä ei tässä tutkimuksessa havaittu olevan vaikutusta sydänvivojen löytyvyyteen, mikä on linjassa aiemmin julkaistun suomalaisen tutkimuksen kanssa (8). Aiemmin julkaistuissa tutkimuksissa äidin korkean painoindeksin on arvioitu olevan yksi riskitekijä sikiön sydänvivoille (9).

Sikiön vaikea sydänvivo on peruste raskauden keskeytykselle. Aineistossamme keskeytykseen päätyneitä raskauksia oli yhteensä 15. Kaikissa niissä tapauksissa, joissa raportti sikiölle tehdystä patologin tutkimuksesta oli käytettävissä, epäilty sydänvivoadiagnoosi vahvistui oikeaksi (n=7). Yksikammioisista sydänvivoista päätyi aineistossamme raskauden keskeytykseen 62%, mikä on suurempi osuus kuin Hautalan ym. tutkimuksessa (52%).

Tutkimusaineistossamme eri sydänvivojen esiintyvyydet olivat samaa luokkaa kuin aiemmissa tutkimuksissa (6). Kammioväliseinäaukko (VSD) on yleisin sydänvivo, virtausestevioista keuhkovaltimoläpän ahtauma ja aortan koarktaatio ovat tavallisimpia ja vaikeista syanoottisista sydänvivoista yleisimpiä ovat yksikammioinen sydänvivo ja Fallot'n tetralogia. Tutkimuksessamme aorttaläpän ahtauman ja valtasuonten transposition esiintyvyydet olivat pienempiä kuin aiemmin on raportoitu (6). Nämä ovat harvinaisia sydänvivoja, joten erot tilastoissa ovat todennäköisesti vain sattumaa.

Tämän tutkimuksen luotettavuutta heikensi pieni potilasaineisto ja erot aiempiin tutkimuksiin voivat olla sattumaa. Eri sydänvivoadiagnoosien kokonaislukumäärät jäivät alhaisiksi lukuun ottamatta kammioväliseinäaukkoa, joita oli odotetusti huomattavasti enemmän kuin muita vikoja. Tutkimusaineiston kerääminen pidemmältä aikaväliltä toisi kattavamman aineiston ja lisäisi tutkimuksen luotettavuutta.

Tutkimuksemme vahvuuksia puolestaan on prenataalisten sydänvikojen diagnosoinnin keskittäminen OYS:n sikiötutkimusyksikköön erityisvastuualueellamme. Kaikki OYS:n alueella epäillyt sydänviat lähetetään jatkotutkimuksiin OYS:n sikiötutkimusyksikköön. Lastenkardiologiset kontrollit on myös keskitetty OYS:an, joten syntymän jälkeen diagnosoidut sydänviat ovat myös tiedossamme. Tutkimuksessamme käytettyjä tilastoja voidaan siis pitää luotettavina. Keskussairaaloissa kuolleena syntyneitä sydänvikatapauksia on voinut jäädä kuitenkin aineistomme ulkopuolelle.

Tutkimuksemme osoittaa, että raskausaikana löydettyjen osuus kaikista synnynnäisistä sydänvioista on alueellamme hyvällä tasolla ja kansallisiin tuloksiin nähden vertailukelpoista. Silti merkittävä osa hoitoa vaativista vioista jää vielä löytymättä. Mikäli sydänvikojen löytymistä halutaan parantaa, tulee erityishuomio kohdistaa seulontayksiköiden ja seulontoja tekevän henkilöstön koulutukseen sekä laadunvalvontaan.

6. LÄHDELUETTELO

1. Kokkonen J, Kupari M & Kaarne M. Aikuisten synnynnäiset sydänviat ilmeneminen ja hoitoperiaatteet. Artikkelissa Synnynnäiset sydänviat aikuisiässä. Teoksessa Airaksinen J, Aalto-Setälä K, Hartikainen J, Huikuri H, Laine M, Lommi J ym. toim. Kardiologia. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim, 2016.
2. Ojala T, Ritvanen A & Pitkänen O. Synnynnäisten sydänvikojen raskaudenaikainen seulonta ja diagnostiikka. Lääketieteellinen aikakauskirja Duodecim 2013;129(22):2367-2374.
3. Mäkinen M & Soini Y. Synnynnäiset sydänviat. Artikkelissa Synnynnäiset sydänviat ja sydämen anomaliat. Teoksessa Mäkinen M, Carpén O, Kosma VM, Lehto VP, Paavonen T & Stenbäck F toim. Patologia. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim, 2012.
4. Carvalho JS, Allan LD, Chaoui R, Copel JA, DeVore GR, Hecher K ym. ISUOG practice guidelines (updated): sonographic screening examination of the fetal heart. Ultrasound Obstet Gynecol 2013;41: 348-359.

5. Autti-Rämö I, Koskinen H, Mäkelä M, Ritvanen A & Taipale P. Raskauden ajan ultraäänitutkimukset ja seerumiseulonnat rakenne- ja kromosomipoikkeavuuksien tunnistamisessa. *FinOHTA raportti* 2005; 27: 1-149.
6. Kokkonen J, Kupari M & Kaarne M. Synnyinäisten sydänvikojen luokittelu ja esiintyvyys. Artikkelissa Synnyinäiset sydänviat aikuisiässä. Teoksessa Airaksinen J, Aalto-Setälä K, Hartikainen J, Huikuri H, Laine M, Lommi J ym. toim. *Kardiologia*. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim, 2016.
7. Sainio K & Sariola H. Sydämen kehityshäiriöt. Artikkelissa *Sydän ja verisuonet*. Teoksessa Sariola H, Frilander M, Heino T, Jernvall J, Partanen J, Sainio K ym. toim. *Kehitysbiologia*. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim, 2015.
8. Hautala M, Gissler M, Ritvanen A, Tekay A, Pitkänen-Argillander O, Stefanovic V ym. The implementation of a nationwide anomaly screening programme improves prenatal detection of major cardiac defects: an 11-year national population-based cohort study. *BJOG An international journal of obstetrics and gynaecology* 2019;126(7): 864-873.
9. Gilboa SM, Correa A, Botto LD, Rasmussen SA, Waller DK, Hobbs CA ym. Association between prepregnancy body mass index and congenital heart defects. *American journal of obstetrics and gynecology* 2010;202(1): 1-20.
10. Ailes EC, Gilboa SM, Riehle-Colarusso T, Johnson CY, Hobbs CA, Correa A ym. Prenatal diagnosis of nonsyndromic congenital heart defects. *Prenatal diagnosis* 2014;34(3): 214-222.
11. Bravo-Valenzuela NJ, Peixoto AB & Araujo JE. Prenatal diagnosis of congenital heart disease: a review of current knowledge. *Indian heart journal* 2018;70(1):150-164.
12. Donofrio MT, Moon-Grady AJ, Hornberger LK, Copel JA, Sklansky MS, Abuhamad A ym. Diagnosis and treatment of fetal cardiac disease. *Circulation* 2014;129(21):2183-2242.
13. Eronen M. Sikiön sydämen rakennevian diagnostiikka, hoito ja ennuste. *Lääketieteellinen aikakauskirja Duodecim* 2002;118(3): 229-237.

1. Van Velzen CL, Clur SA, Rijlaarsdam MEB, Pajkrt E, Bax CJ, Hruda J ym. Prenatal diagnosis of congenital heart defects: accuracy and discrepancies in a multicenter cohort. *Ultrasound obstet gynecol* 2016;47: 616-622.

7. LIITTEET

Taulukko 1. Synnynnäisten sydänvikojen luokittelu ja yleisyys (1).

Synnynnäiset sydänviat		Syntyvät lapset / vuosi
Sunttiviaat	Kammioväliseinäaukko	140
	Avoim valtimotiehyt	50
	Eteisväliseinäaukko	35
	Eteis-kammioväliseinän aukko	15
Virtausesteet	Keuhkovaltimoläpän ahtauma	35
	Aorttaläpän ahtauma	30
	Aortan koarktaatio	30
Vaikeat syanoottiset sydänviat	Yksikammioinen sydän	10
	Fallot'n tetralogia	25
	Valtasuonten transpositio	20
	Ebsteinin anomalia	5
	Yhteinen valtimorunko (TA)	5

Taulukko 2. Sydänvikadiagnoosit vuosina 2015-2017 OYS:ssa

Sydänvika	Diagnoosit elävänä syntyneillä lapsilla n(%)	Kaikki diagnoosit* n(%)
Kammioväliseinäaukko (VSD)	79 (55,6)	83 (51,2)
Eteis-kammioväliseinäaukko (AVSD)	4 (2,8)	5 (3,1)

Eteisväliseinäaukko (ASD/PFO)	8 (5,6)	8 (4,9)
Keuhkovaltimoläpän ahtauma	12 (8,5)	13 (8,0)
Aorttaläpän ahtauma	2 (1,4)	2 (1,2)
Aorttaläpän vuoto	1 (0,7)	1 (0,6)
Kaksiliuskainen aorttaläppä	3 (2,1)	3 (1,9)
Mitraaliläpän vuoto	1 (0,7)	1 (0,6)
Pulmonaaliatresia	2 (1,4)	2 (1,2)
Oikeanpuoleinen aortankaari	1 (0,7)	1 (0,6)
Aortan kaksoiskaari	1 (0,7)	1 (0,6)
Kardiomyopatia	2 (1,4)	2 (1,2)
Ebsteinin anomalia	2 (1,4)	2 (1,2)
Valtasuonten transpositio (TGA)	1 (0,7)	1 (0,6)
Fallot'n tetralogia	11 (7,7)	12 (7,4)
Poikkeava paluuvirtaus kaikista keuhkolaskimoista (TAPVD)	2 (1,4)	2 (1,2)
Aortan koarktaatio	7 (4,9)	7 (4,3)
Molemmat valtasuonet lähtevät oikeasta kammioista (DORV)	1 (0,7)	2 (1,2)
Ratsastava aortta + VSD	-	1 (0,6)
Hypoplastinen oikea kammio (HRHS)	2 (1,4)	3 (1,9)
Hypoplastinen vasen kammio (HLHS)	-	10 (6,2)
Yhteensä	142 (100,0)	162 (100,0)

* Elävänä syntyneet sekä raskauden keskeytykset, keskenmenot ja kuolleena syntyneet.

Taulukko 3. Raskauden aikana ja syntymän jälkeen diagnosoidut sydänviat OYS:n alueella vuosina 2015-2017.

Sydänvika*		Diagnoosi raskausaikana			
		Ei n (%)	Kyllä n (%)	Yhteensä n (%)	
Vaikeat syanoottiset sydänviat	Hypoplastinen oikea kammio (HRHS)	0 (0,0)	3 (100)	3 (100)	
	Hypoplastinen vasen kammio (HLHS)	0 (0,0)	10 (100)	10 (100)	
	Fallot´n tetralogia	4 (33,3)	8 (66,7)	12 (100)	
	Valtasuonten transpositio (TGA)	0 (0,0)	1 (100)	1 (100)	
	Ebsteinin anomalia	0 (0,0)	2 (100)	2 (100)	
	Poikkeava paluuvirtaus kaikista keuhkolaskimoista (TAPVD)	1 (50,0)	1 (50,0)	2 (100)	
	Molemmat valtasuonet oikeasta kammioista (DORV)	0 (0,0)	2 (100)	2 (100)	
	Yhteensä	5 (15,6)	27 (84,4)	32 (100)	
	Sunttiviit	Kammioväliseinäaukko (VSD), kaikki	61 (73,5)	22 (26,5)	83 (100)
		Hoitoa vaatineet VSD:t **	12 (57,1)	9 (42,9)	21 (100)
Eteisväliseinäaukko (ASD/PFO)		8 (100)	0 (0,0)	8 (100)	
Eteiskammioväliseinäaukko (AVSD)		1 (20,0)	4 (80,0)	5 (100)	
Yhteensä		70 (72,9)	26 (27,1)	96 (100)	
Virtausesteet	Keuhkovaltimoläpän ahtauma	12 (92,3)	1 (7,7)	13 (100)	
	Aorttaläpän ahtauma	1 (50,0)	1 (50,0)	2 (100)	

	Aortan koarktaatio	5 (71,4)	2 (28,6)	7 (100)
	Yhteensä	18 (81,8)	4 (18,2)	22 (100)
	Muut sydänviat***	4 (33,3)	8 (66,6)	12 (100)
	Kaikki	97 (59,9)	65 (40,1)	162 (100)
	Kaikki sydänviat ilman VSD:tä	36 (45,6)	43 (54,4)	79 (100)

* Sisältää elävänä syntyneiden lisäksi 15 keskeytystä ja 5 keskenmeno/kuolleena syntynyttä tapausta.

** Hoito vaatineet sisältävät tehohoitoa vaatineet, HUS:aan siirtoa vaatineet sekä leikkaushoitoa ensimmäisen elinvuoden aikana vaatineet. Pelkkiä hoitoa vaatineita VSD:tä ei laskettu yhteensä-määriin.

*** Muut sydänviat sisältää sydänviat: aorttaläpän vuoto, kaksiliuskainen aorttaläppä, mitraaliläpän vuoto, pulmonaalitresia, oikeanpuoleinen aortankaari, aortan kaksoiskaari, kardiomyopatia, ratsastava aortta)

Taulukko 4. OYS:n alueella vuosina 2015-2017 todettujen vaikeiden sydänvikojen raskaudenaikaisen diagnoosin osuus.

		Sydänvian vaikeusaste		
		Lievä n (%)	Vaikea n (%)	Kaikki n (%)
Raskaudenaikainen diagnoosi	Ei	87 (70,7)	10 (25,6)	97 (59,9)
	Kyllä	36 (29,3)	29 (74,4)	65 (40,1)
	Yhteensä	123 (100,0)	39 (100,0)	162 (100,0)

p-arvo < 0,001

Taulukko 5. OYS:n alueella vuosina 2015-2017 syntyneiden sydänvikadiagnoosin omaavien lasten hoidon tarve ensimmäisen elinvuoden aikana suhteessa raskauden aikaiseen sydänvian epäilyyn.

		Hoidon tarve		
		Ei n (%)	Kyllä n (%)	Kaikki n (%)
Raskaudenaikainen diagnoosi	Ei	70 (86,4)	27 (44,3)	97 (68,3)
	Kyllä	11 (13,6)	34 (55,7)	45 (31,7)
	Yhteensä	81 (100,0)	61 (100,0)	142 (100,0)

p-arvo < 0,001

