

Een aangeboren hartafwijking, levenslang?

Maarten Witsenburg,
kinder- /congenitaal cardioloog

ErasmusMC

Thoraxcentrum en Sophiakinderziekenhuis

Aangeboren hartafwijkingen

- Embryonale ontwikkeling, wat kan er fout gaan
- Spectrum hartafwijkingen
- Gevolgen afwijking
 - Shunts
 - Drukbelasting
 - Cyanose
- Omvang van het probleem
- Volwassen met een aangeboren hartafwijking
 - Zwangerschap
 - Organisatie

Aangeboren Hartafwijkingen

- 8-9 per 1000 kinderen (0.8-0.9%)
- In Nederland worden elk jaar 1400 kinderen geboren met een hartafwijking



Aangeboren Hartafwijkingen (AHA)

- 90 % bereikt volwassen leeftijd
door sterk verbeterde
behandeling/operatie technieken
- Meestal wordt AHA ontdekt in 1e
levensjaar, maar ca. 10% pas op
volwassen leeftijd
→ **meer volwassenen met een
AHA**



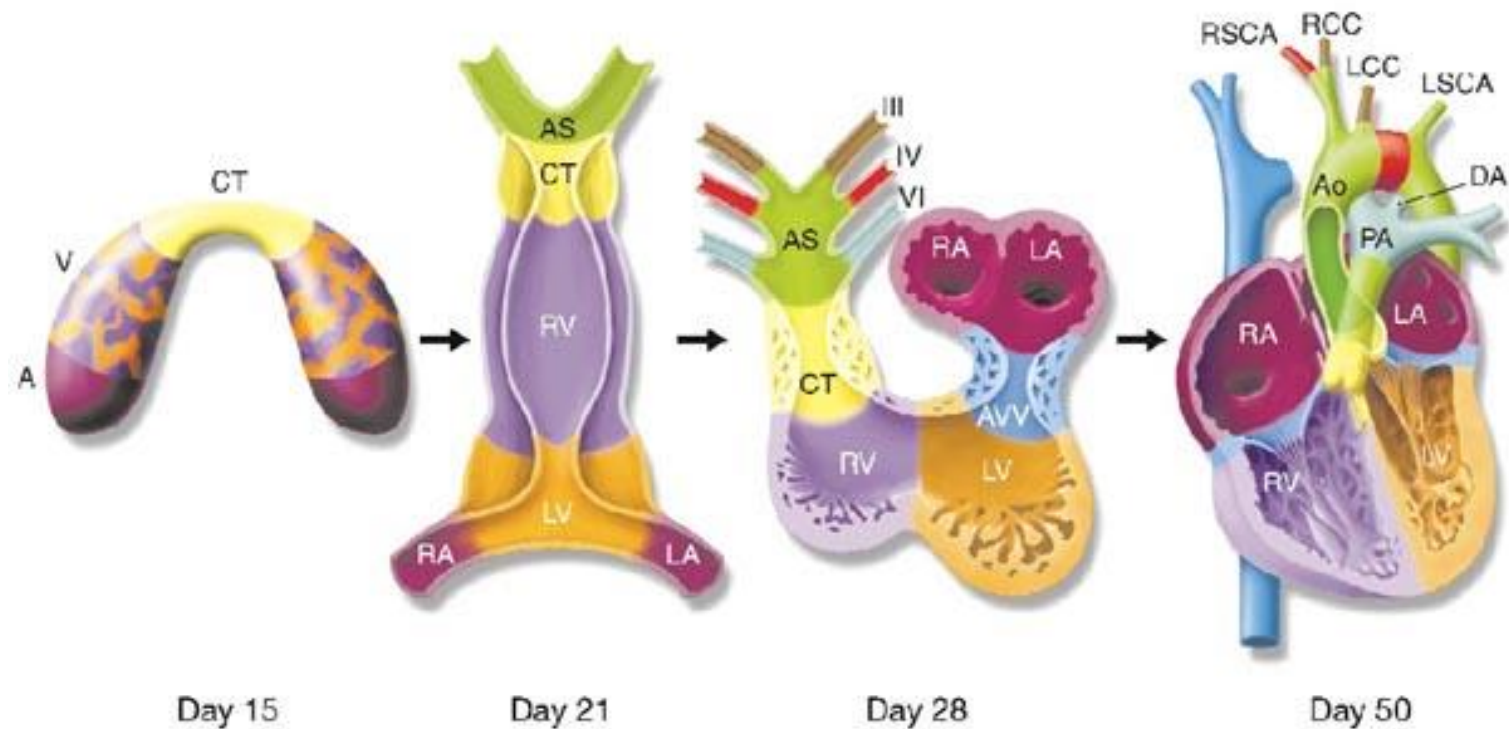
Een beetje geschiedenis

- 1938 Gross: doornemen van open ductus
- 1941 Crafoord: resectie van coarctatie
- 1945 Blalock / Taussig: shunt van aorta naar pulmonalis
- 1953 Lewis: sluiten ASD
- 1950s Cournand / Richards / Forssman: hartcatheterisatie (Nobel Prijs 1956)
- 1955 Hart-longmachine maakt openhartchirurgie mogelijk
- 1966 Rashkind septostomie, levensreddend voor transpositie
- 1983 Pulmonaalklepdilatatie met balloncatheter
- 1990 ASD device sluiting
- 2000 Bonhoeffer: percutane pulmonalisklep



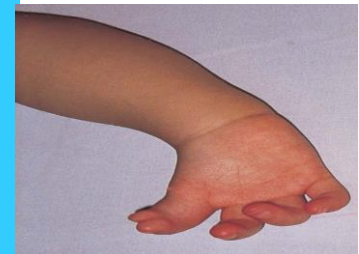
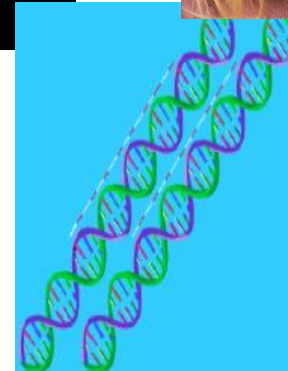
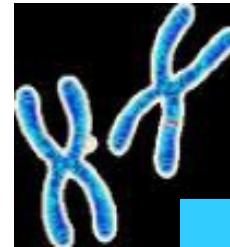
Embryologie

- Complete aanleg van hart in eerste 7 weken van zwangerschap



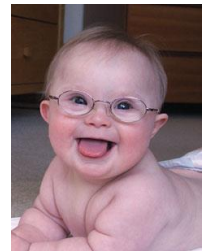
Is de hartafwijking erfelijk?

- Afhankelijk van de oorzaak van de hartafwijking
 - Ziekte of medicijngebruik moeder tijdens zwangerschap
 - Chromosoom afwijking
 - Gen afwijking
 - Multifactorieel (meestal)



Oorzaken van verstoorde hartaanleg

- **Genetisch “foute” codering** erfelijke ziekten , Marfan
- **Spontaan “foute” celdeling** Down syndroom
- **Infectie** Rubella (rode hond)
- **Straling** Röntgen/radioactiviteit
- **Medicatie** Coumarines
- **Drugs** Alcohol



Embryologie: Wat kan er mis gaan?

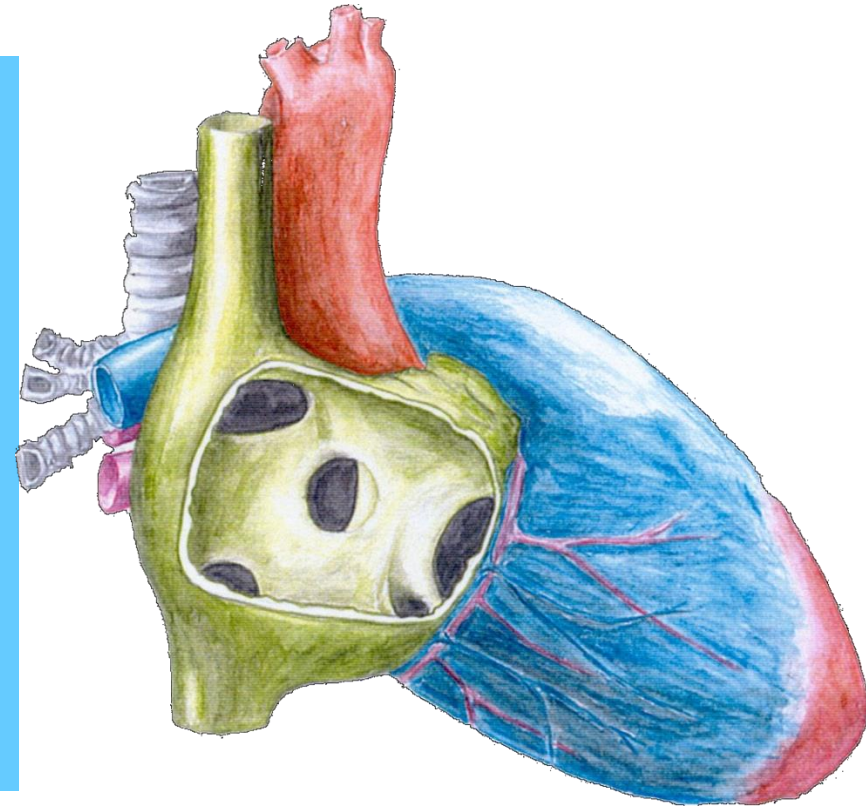
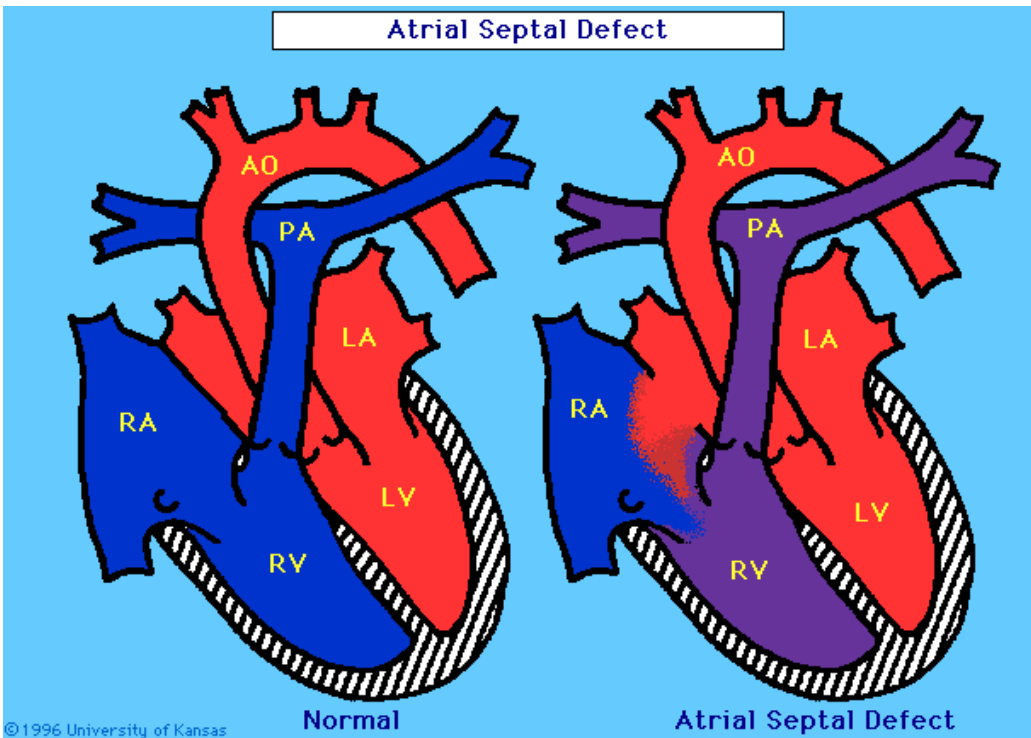
- Gat in tussenschot
- Klep niet/afwijkend aangelegd
- Verkeerde aansluitingen
- Abnormaal verloop vaten
- Afwijkingen geleidingssysteem

*Combinatie van alles >
1000 mogelijkheden*

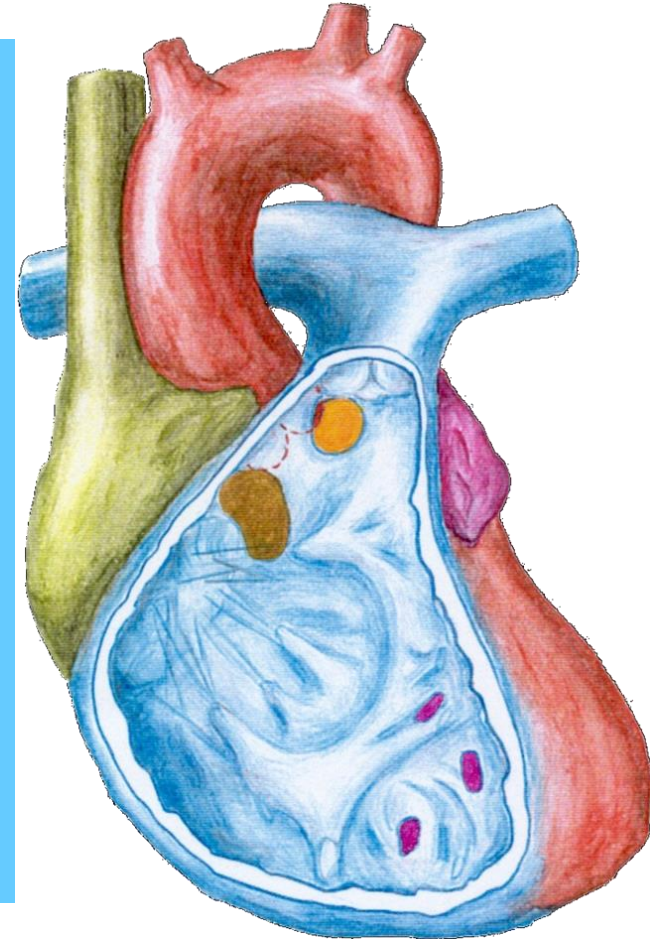
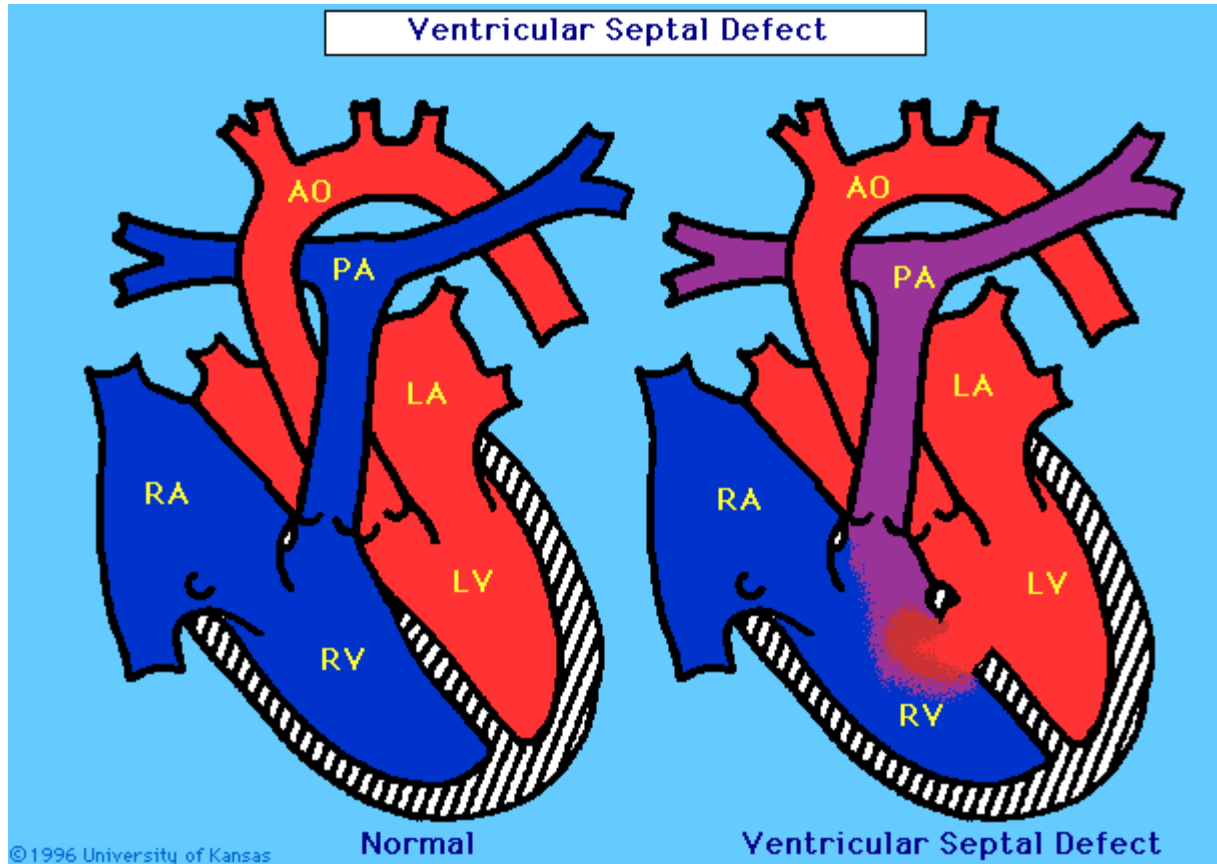
De bekendste 8 afwijkingen (84%)

▪ Ventrikelseptumdefect	34%
▪ Atriumseptumdefect	13%
▪ Open ductus Botalli	10%
▪ Pulmonalisstenose	8%
▪ Coarctatie van de aorta	5%
▪ Tetralogie van Fallot	5%
▪ Transpositie van de grote vaten	5%
▪ Aortastenose	4%

Atriumseptumdefect (ASD)

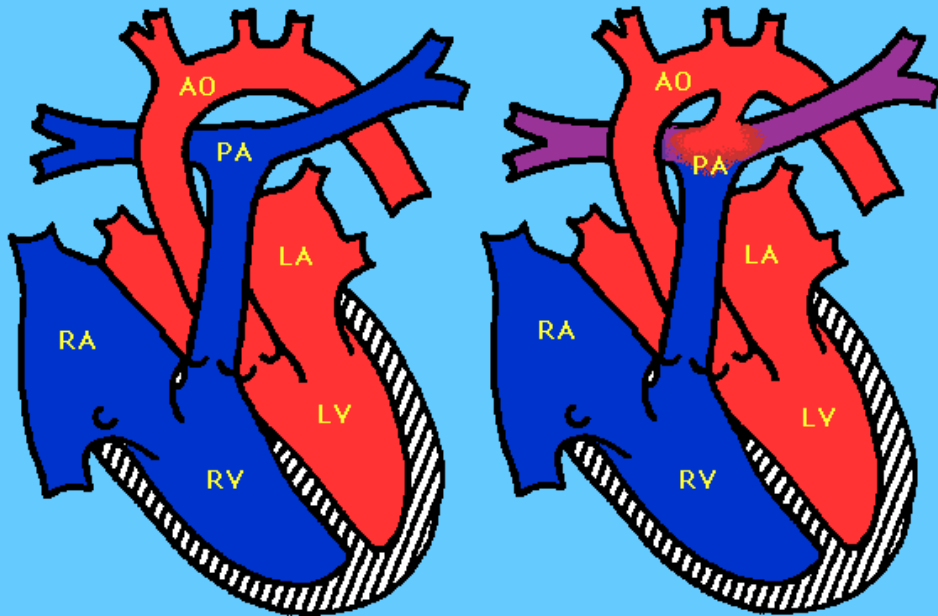


Ventrikelseptumdefect (VSD)



Open ductus arteriosus

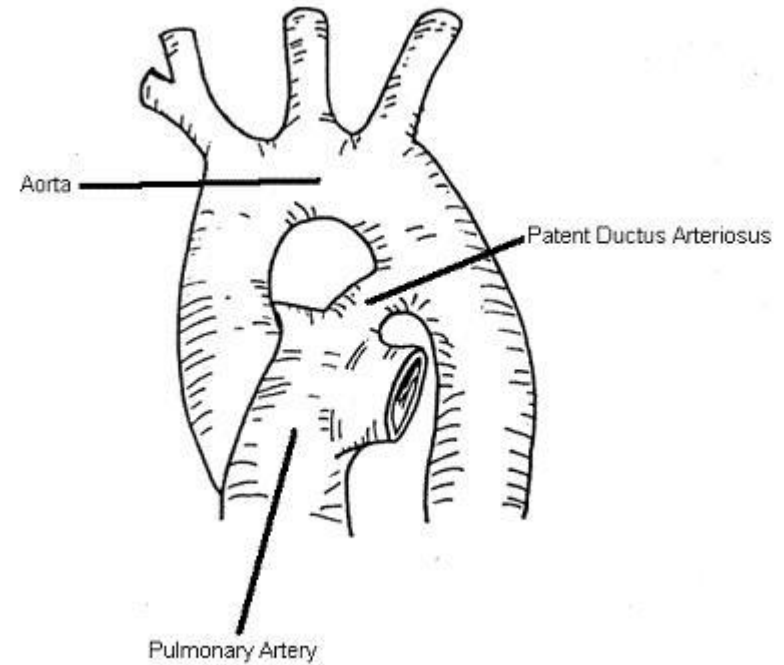
Patent Ductus Arteriosus



Normal

Patent Ductus Arteriosus

©1996 University of Kansas



ASD, VSD, open ductus

- **Gevolgen:**

- Lekstroom (shunt)
- Volumebelasting van het hart
- Hartfalen, pulmonale hypertensie

- **Beloop:**

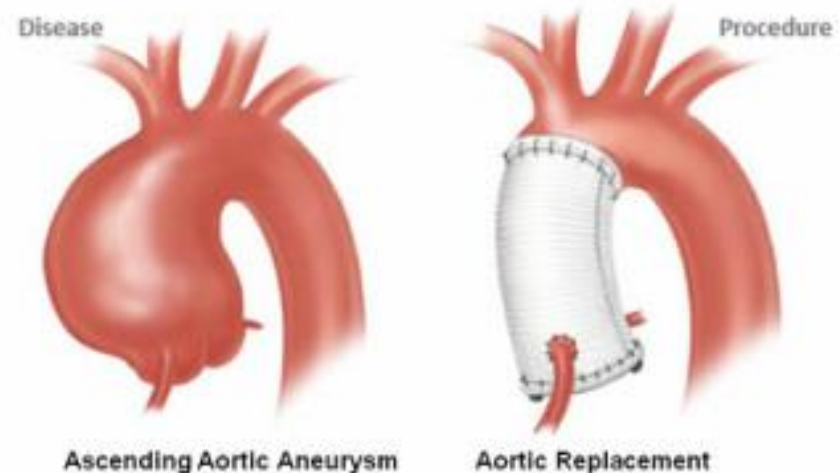
- Spontane sluiting defect mogelijk
- Defect klein, geen behandeling nodig
- Behandeling: chirurgie of interventioneel

Klepafwijkingen

- Vernauwing = stenose
- Teruglekkage = insufficiëntie
- Atresie = klep gesloten

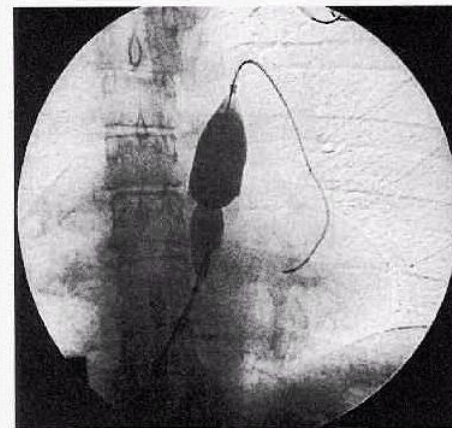
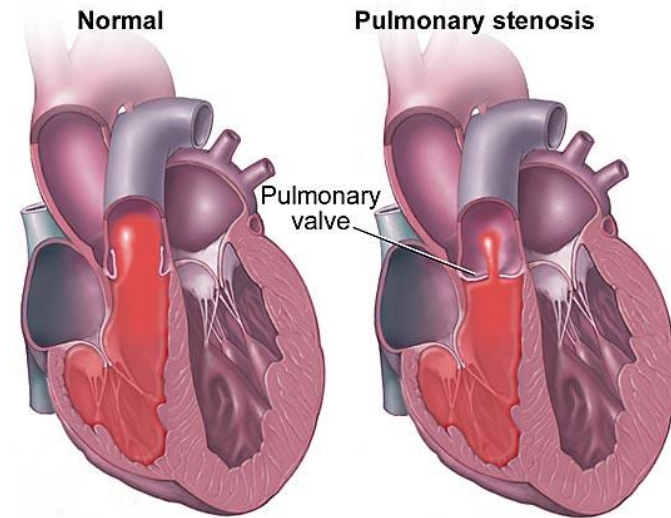
Congenitale aortaklepstenose

- Meestal bicuspide klep
- Hoe nauwer de klep, hoe meer drukbelasting voor de linker kamer
- Klinisch spectrum:
 - Van zeer geringe vernauwing tot levensbedreigend al kort na geboorte
 - Geleidelijke progressie stenose mogelijk
 - Op volwassen leeftijd vaak bijkomende dilatatie van ascenderende aorta

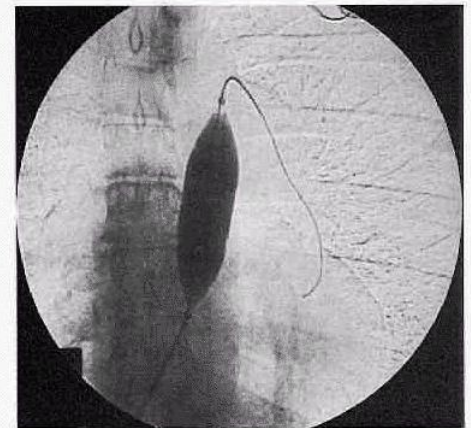


Pulmonalisklepstenose

- Hoe nauwer de klep, hoe meer drukbelasting voor de rechter kamer
- Klinisch spectrum:
 - Van zeer geringe vernauwing tot levensbedreigend al kort na geboorte
 - Geleidelijke progressie stenose mogelijk



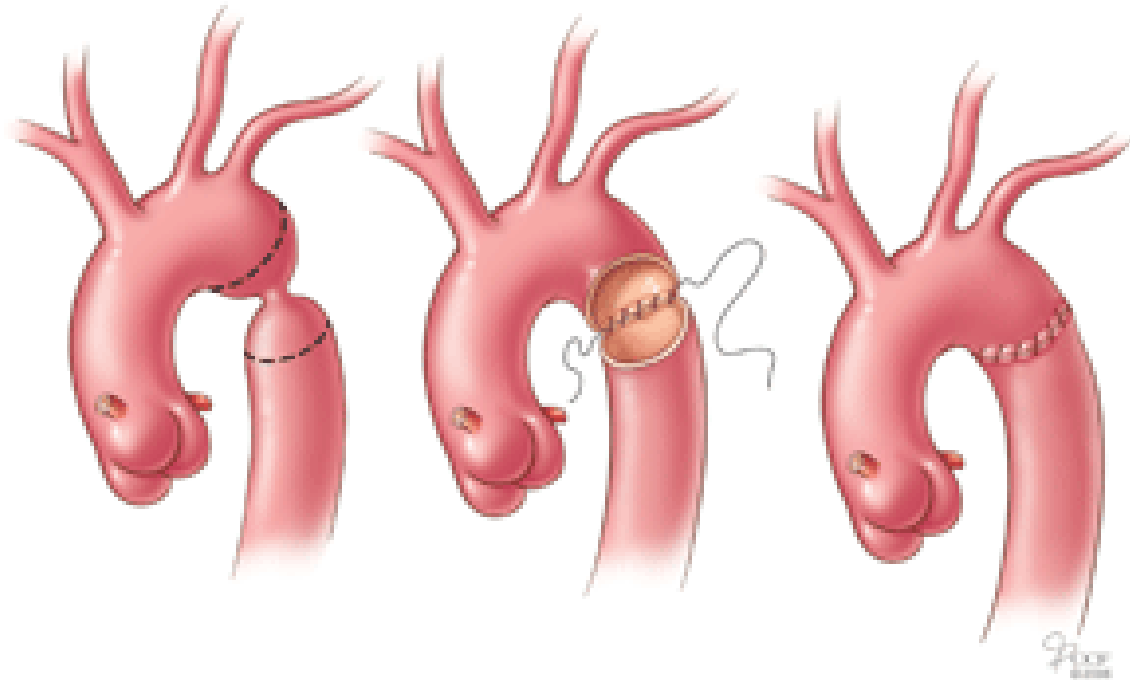
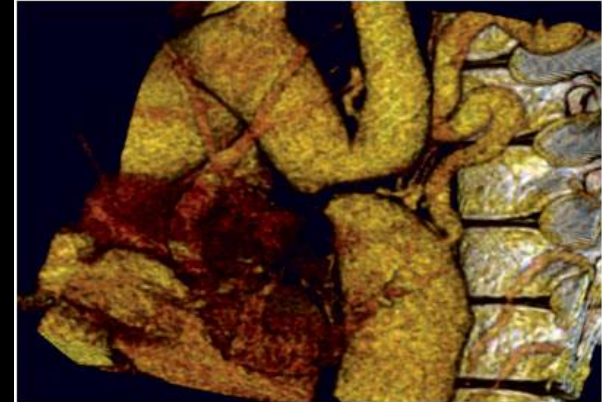
A



B

Coarctatie van de aorta

- Lokale vernauwing in distale aortaboog
- Hypertensie bovenste lichaamshelft
- Behandeling chirurgie of catheterinterventie (ballon of stent)



Aorta- en pulmonaalstenose, coarctatie

- **Gevolgen:**

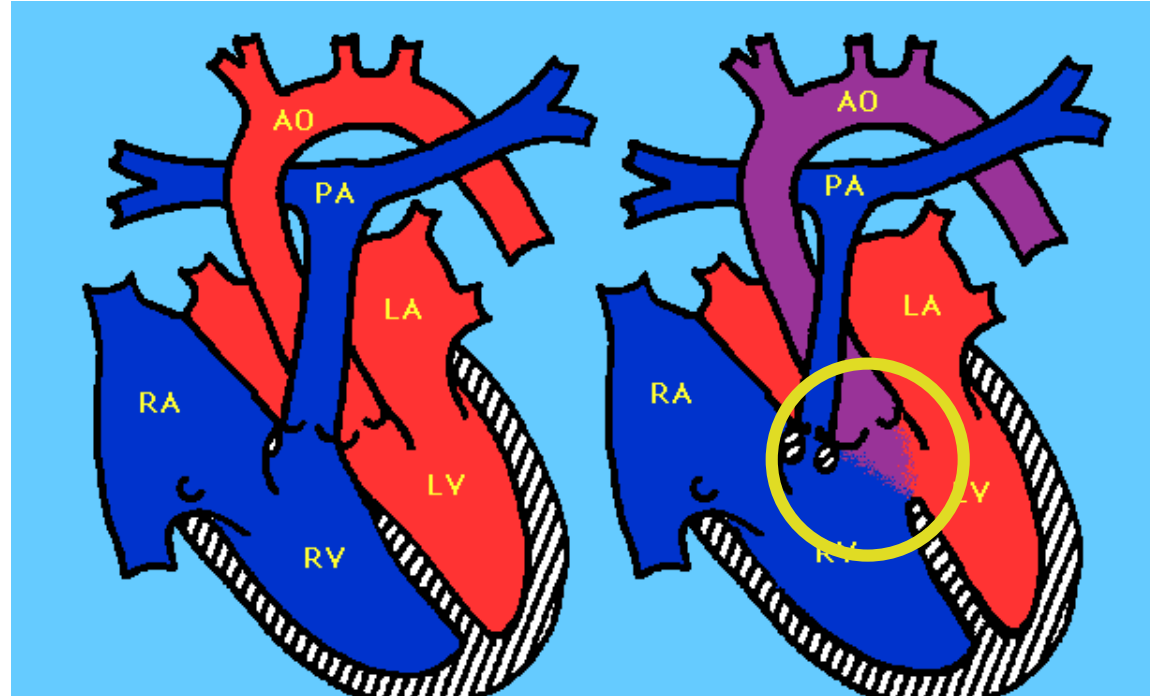
- Obstructie (drukgradient)
- Drukbelasting van het hart
- Hartfalen

- **Beloop:**

- Progressie tijdens de groei mogelijk
- Geringe gradient: expectatief
- Behandeling: chirurgie of interventioneel

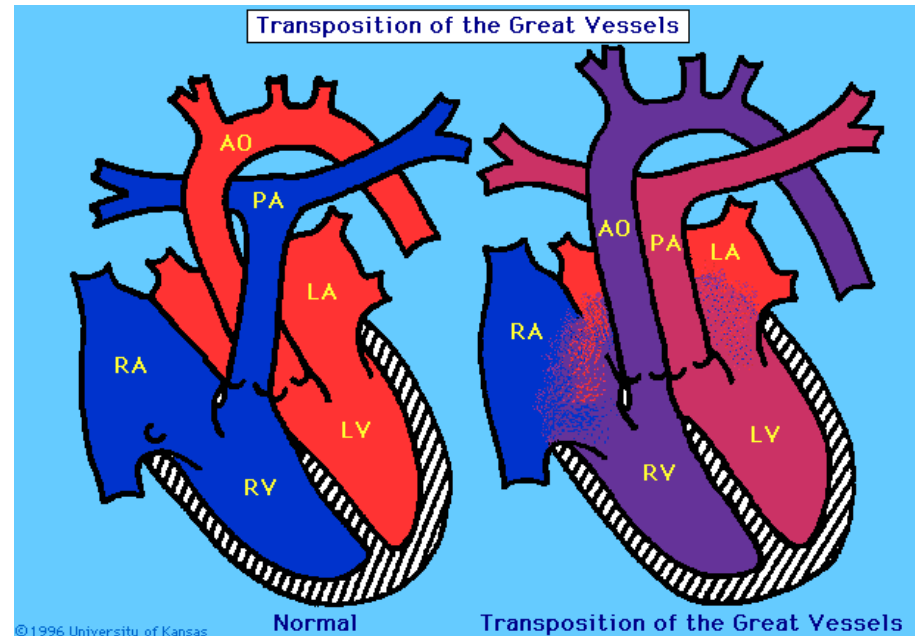
Combinatie van afwijkingen: Tetralogie van Fallot

- VSD
- Overrijdende aorta
- Pulmonalisstenose
- Als gevolg van pulmonalisstenose
Re-Li shunt



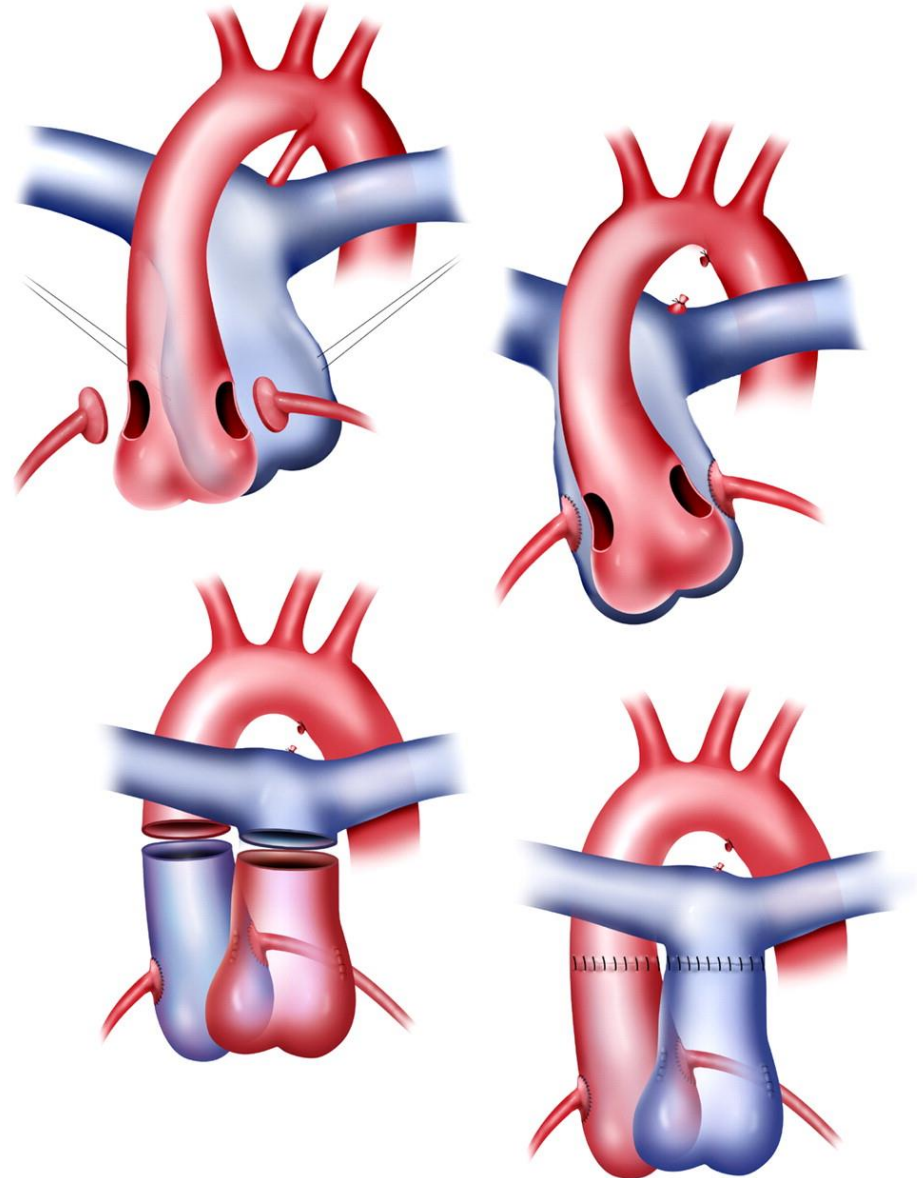
Transpositie van de grote arteriën

- Van lichaam retour
lichaam
- Van long retour long
- Leven bij de gratie van
ASD en open ductus

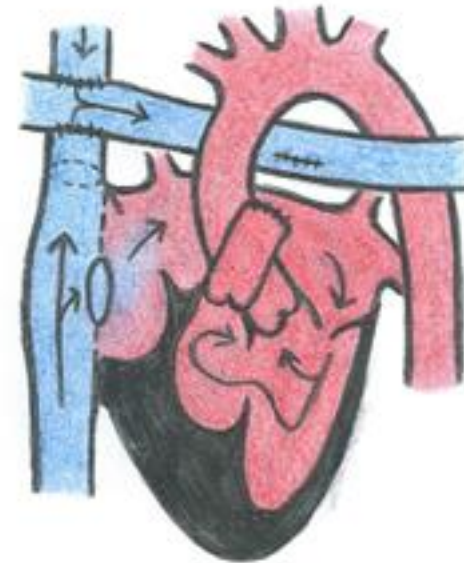
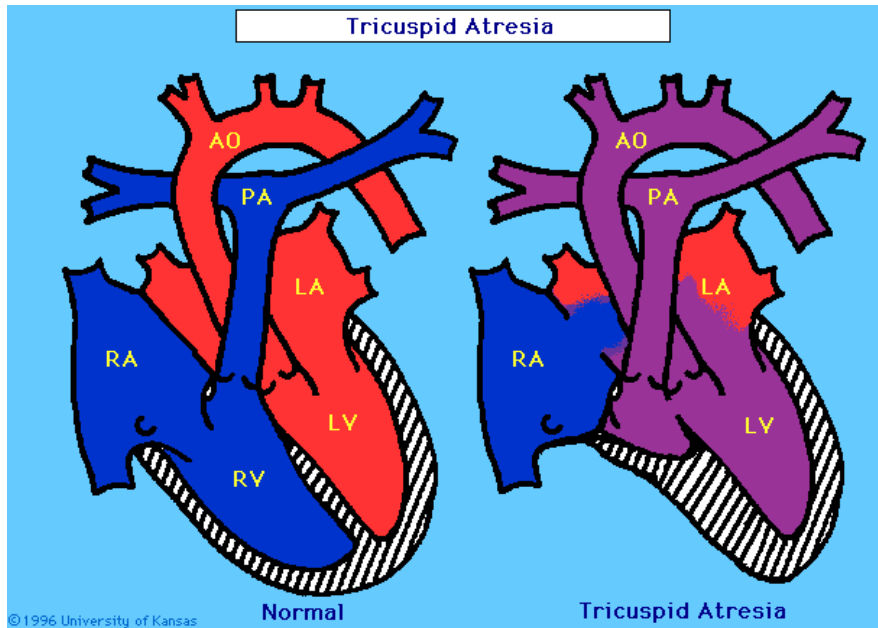


Chirurgie voor transpositie

- In neonatale periode
- Klieven/ompolen grote vaten
- Reïmplanteren coronairarteriën



Atresie van de tricuspidalisklep



Cyanose bij een AHA

- Afwijkingen
 - Transpositie van de grote arteriën
 - Tetralogie van Fallot
 - Tricuspidalisatresie)
 - Etc
- Onderverzadigd bloed (uit lichaam) stroomt terug naar lichaam zonder passeren van de long: zuurstofarm bloed retour lichaam



Erasmus MC Waarom zijn er überhaupt nog ongecorrigeerde (cyanotische) hartafwijkingen?

- (te) laat ontdekt
- Vroeger nog geen correctie mogelijk
- Zodanig uitgebalanceerd dat natuurlijk beloop gunstiger werd geacht dan risico van operatie
- Door bijkomende andere pathologie van correctie op kinderleeftijd afgezien (bijv. Down syndroom)
- Vaak wordt cyanose lang goed verdragen!

Presentatie aangeboren hartafwijking

- Intra-uterien
 - Spontane abortus
 - Intra-uteriene vruchtdood
- Prenatale echoscreening bij 20 wk zwangerschap
- Neonataal (vroeg na geboorte)
- Kinderleeftijd
- Volwassen leeftijd
- *Vaak niet ontdekt*
- *Obstetricus*
- *Kinderarts/kindercardioloog*
- *Kindercardioloog*
- *Congenitaal cardioloog*

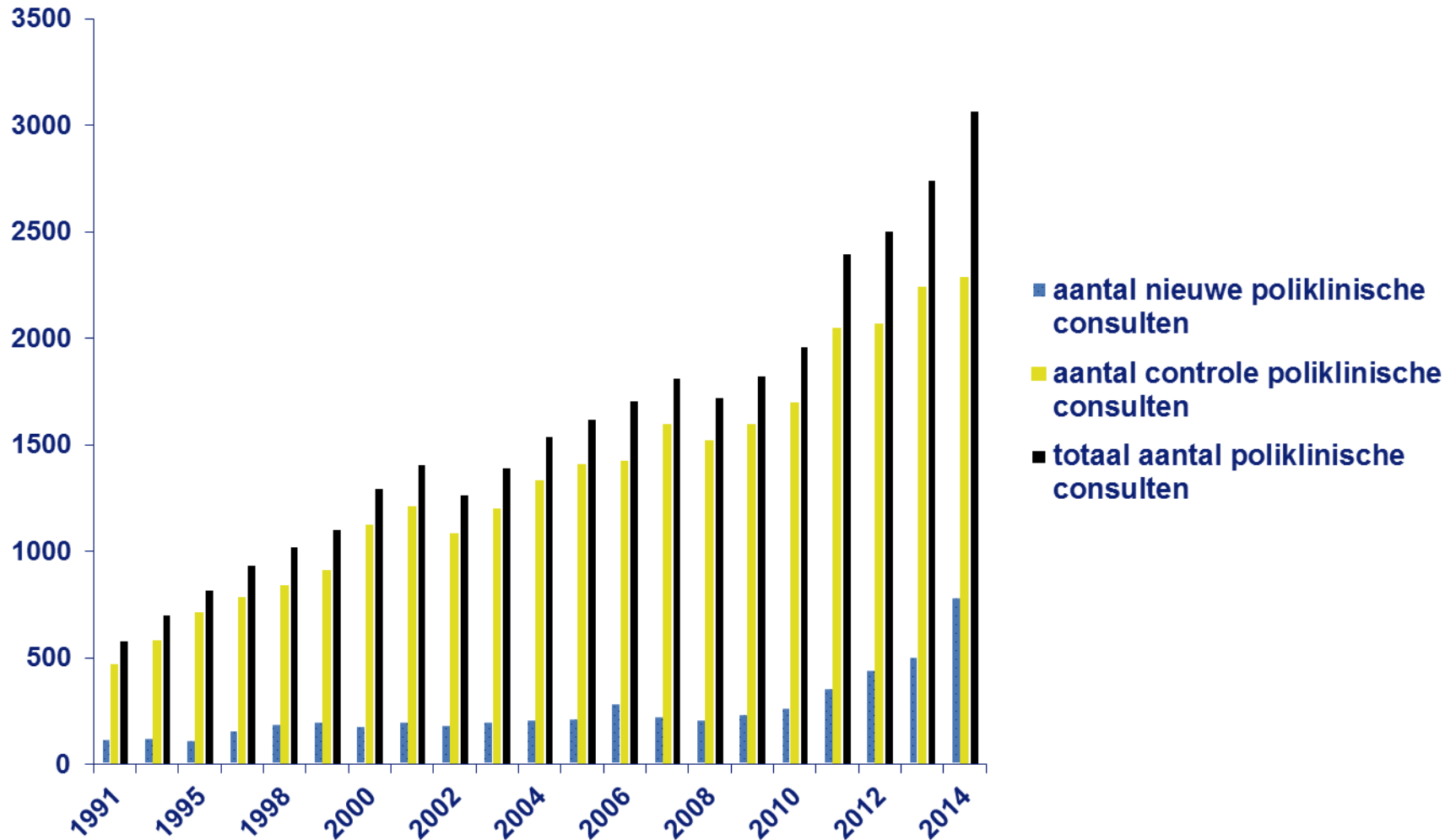
AHA bij volwassenen

- 9/1000 pasgeborenen heeft een aangeboren hartafwijking
- Zuigelingensterfte a.g.v. hartafwijking sterk gedaald
 - 1960 25%
 - 2010 3%
- > 85% van patiënten overleefd tot volwassen leeftijd
- Meer volwassenen dan kinderen met een aangeboren hartafwijking (30.000 vs 25.000)
- Geheel andere pathologie dan in de reguliere cardiologie
- Andere leeftijdsgroep dan reguliere cardiologie
- Specifieke expertise nodig: congenitale cardiologie

AHA bij volwassenen

- Soms niet eerder ontdekte afwijking (bv: ASD, Coarctatie)
- Veel rest-morbiditeit
 - Bv rest VSD, rest klepafwijking (Fallot)
 - Hartfalen
 - Ritmestoornissen
 - Levensverwachting?
- Zwangerschap bij een pt met aangeboren hartafwijking
 - Risico voor patient en ongeboren kind
- Kans op arbeidsmarkt, verzekering/hypotheek, levensverwachting?

Toename van patiënten



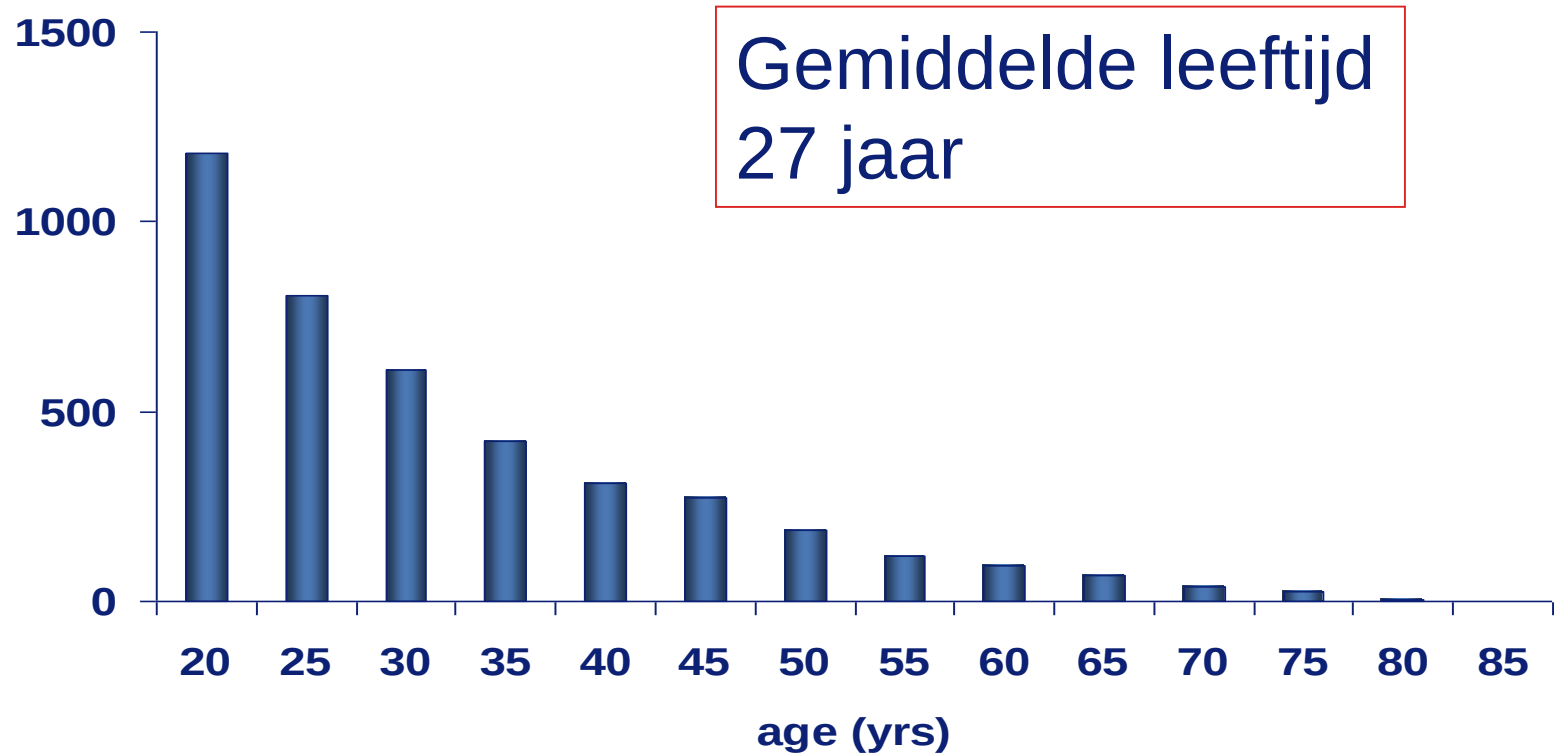
Rotterdam cohort studie

362 (jong)volwassenen met AHA

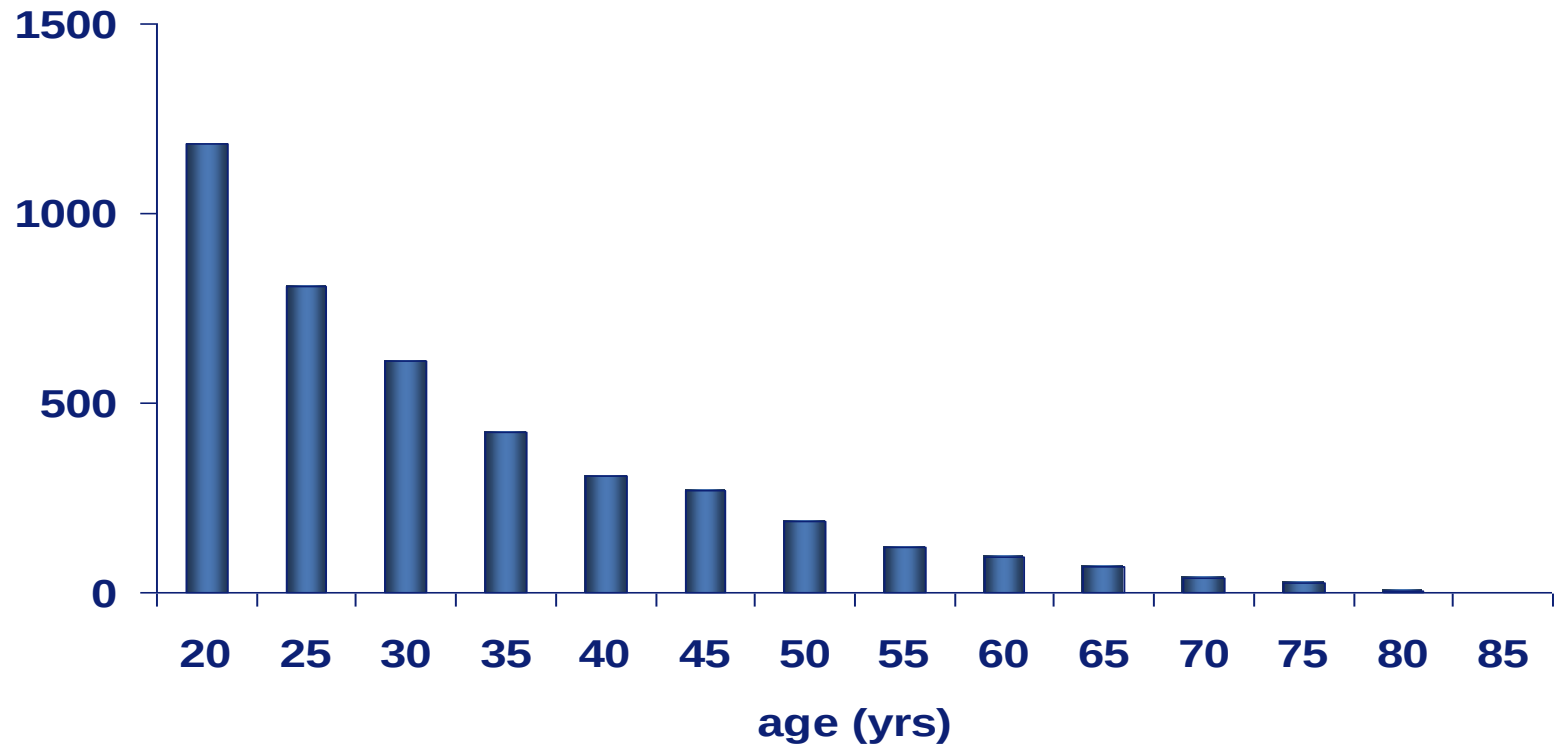
(20-46 jaar)



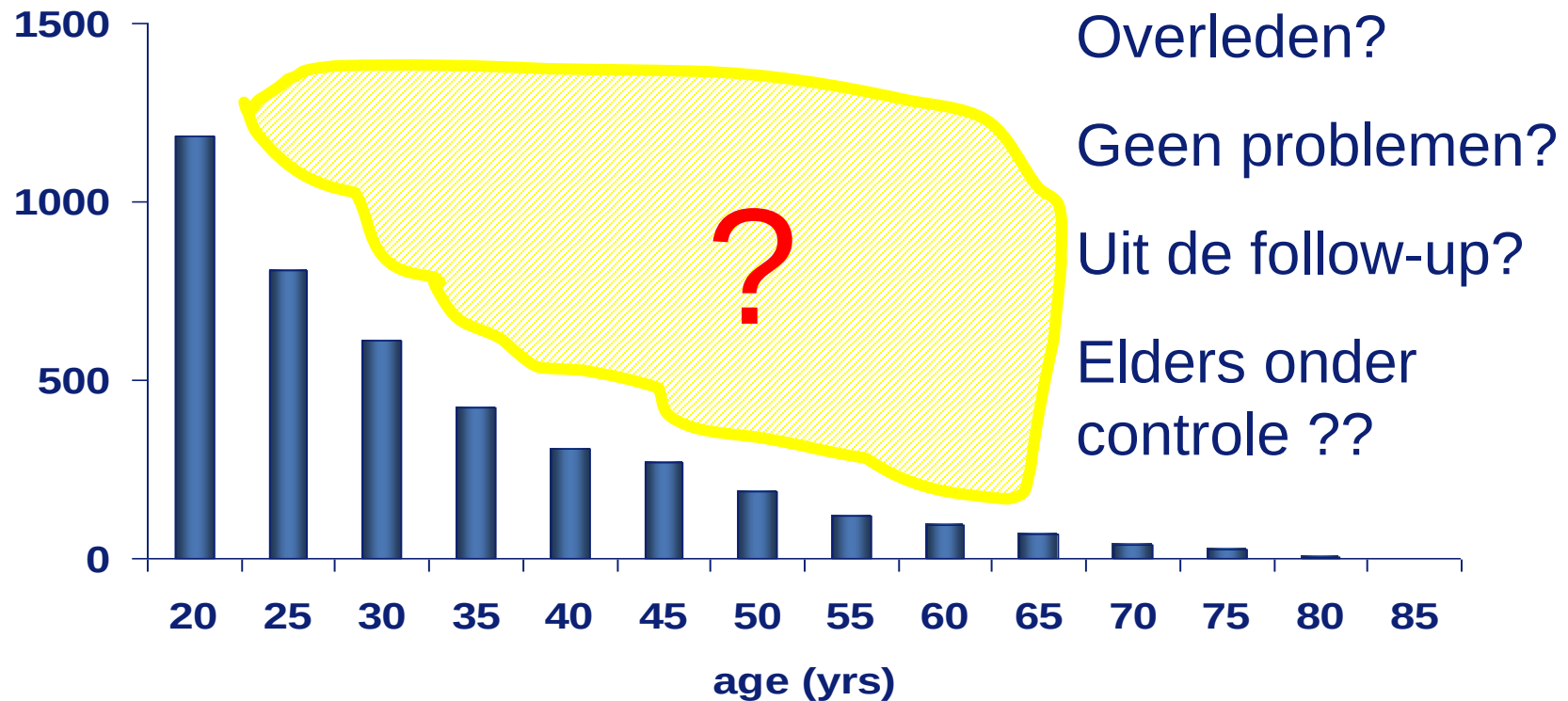
Leeftijdsverdeling volwassenen AHA



Wat is de levensverwachting?



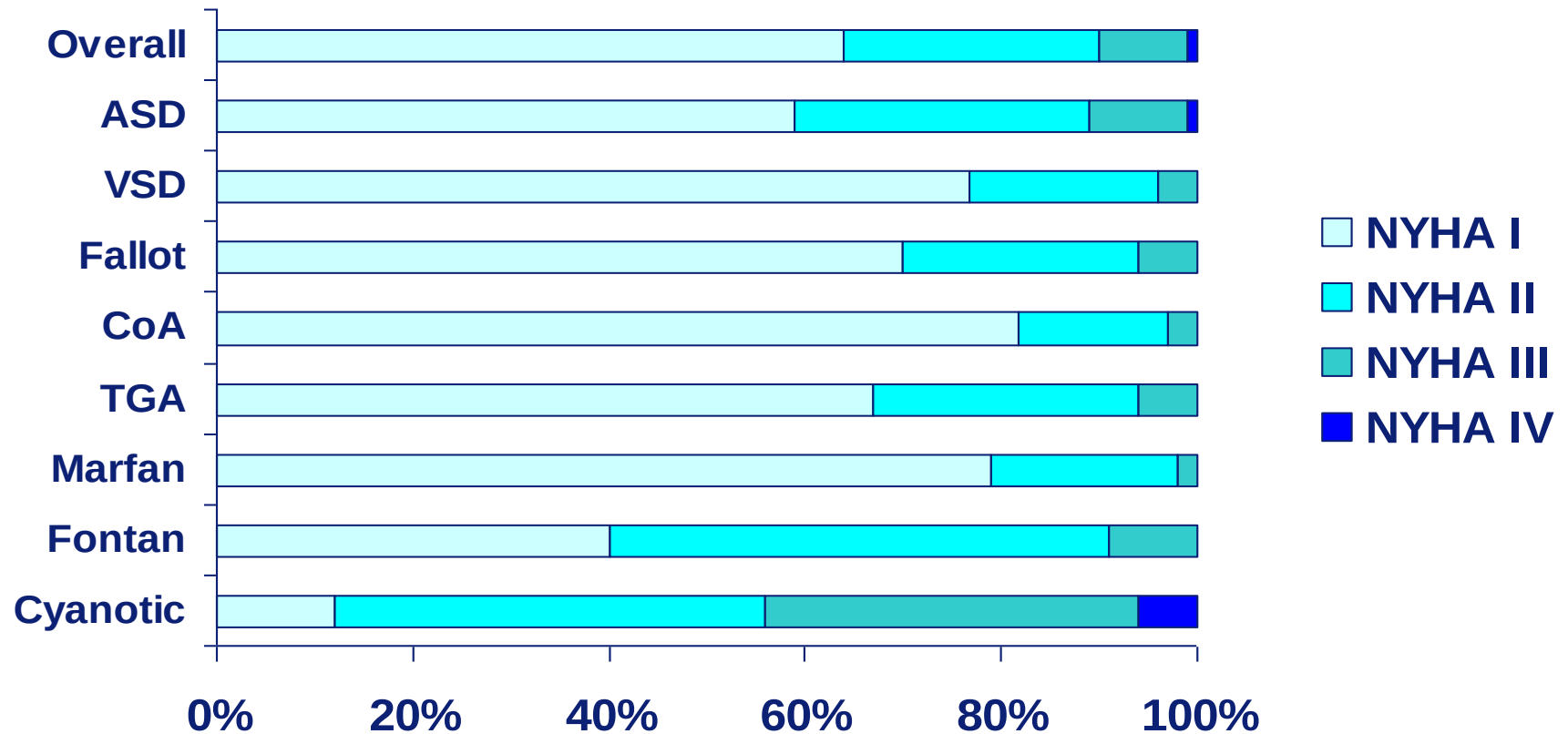
Wat is de levensverwachting?



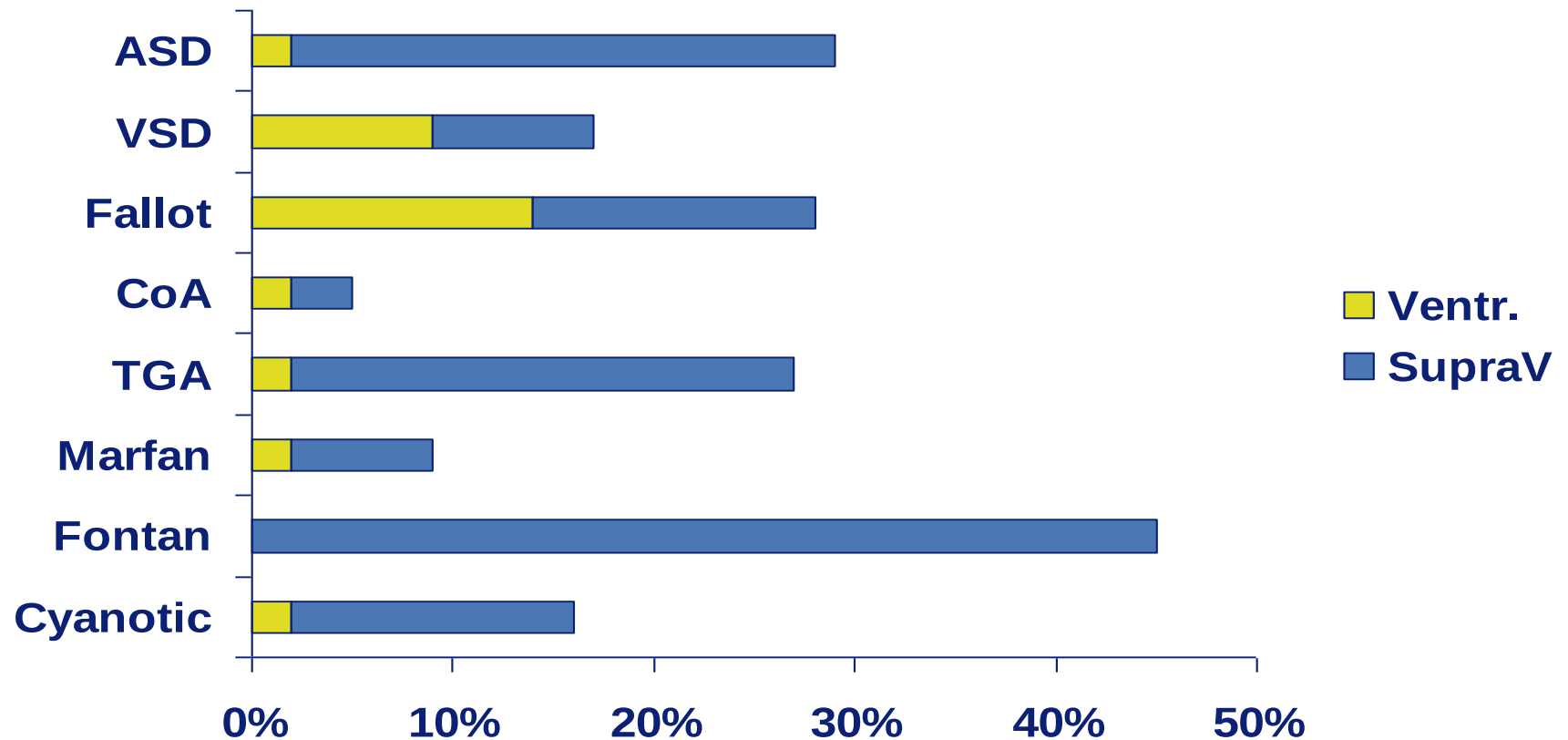
Mortaliteit per AHA (5 jr follow-up)

	n	%	/1000 py
ASD	902	1.0	2.6
VSD	643	1.2	2.8
Fallot	820	1.3	2.8
CoA	556	0.5	1.2
TGA	367	2.5	5.2
Marfan	290	1.7	3.6
Fontan	198	8.1	17
Cyan	392	14	30

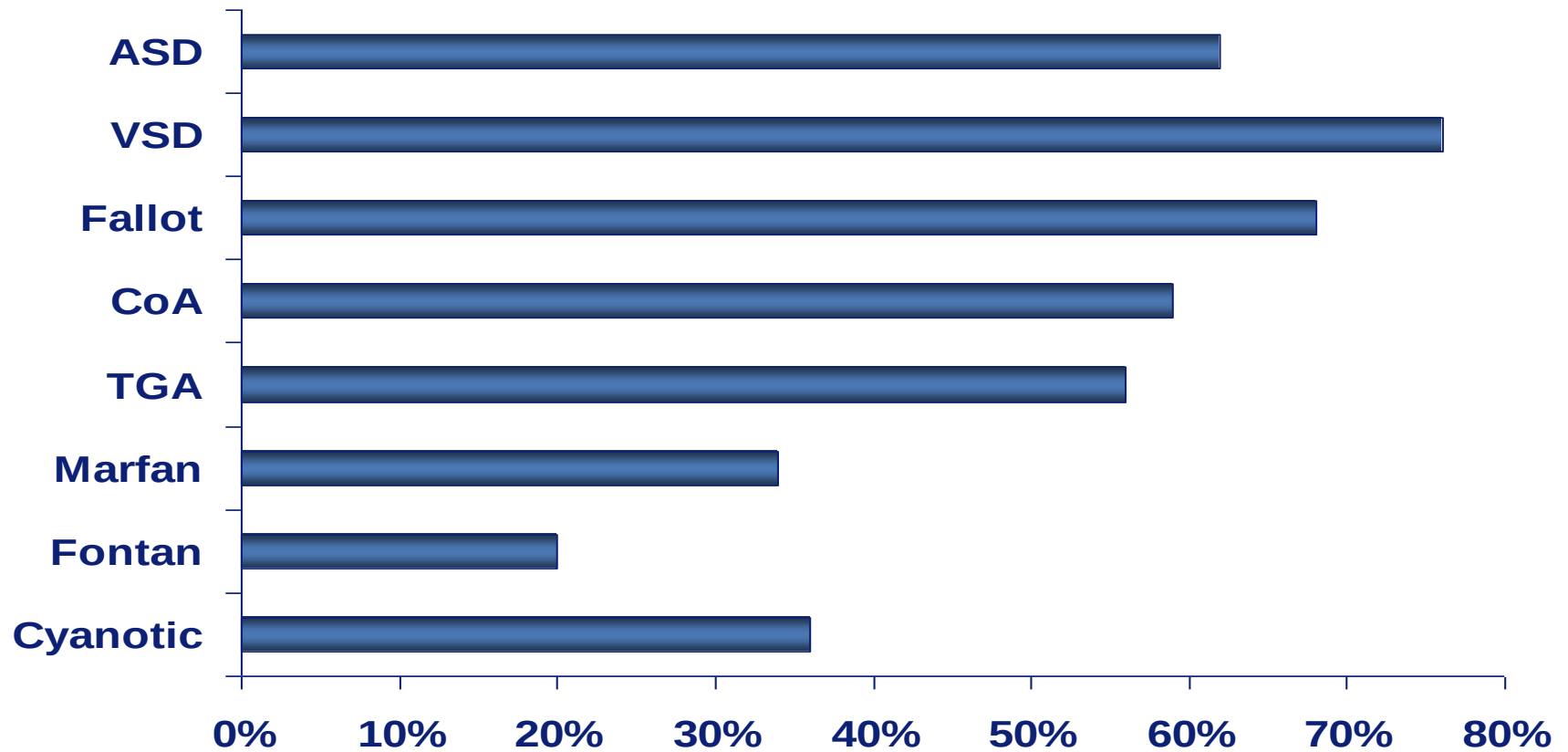
Functionele status



Ritmestoorncissen (22%)



Geen medicatie (58%)



Zwangerschap bij een AHA

Moeder

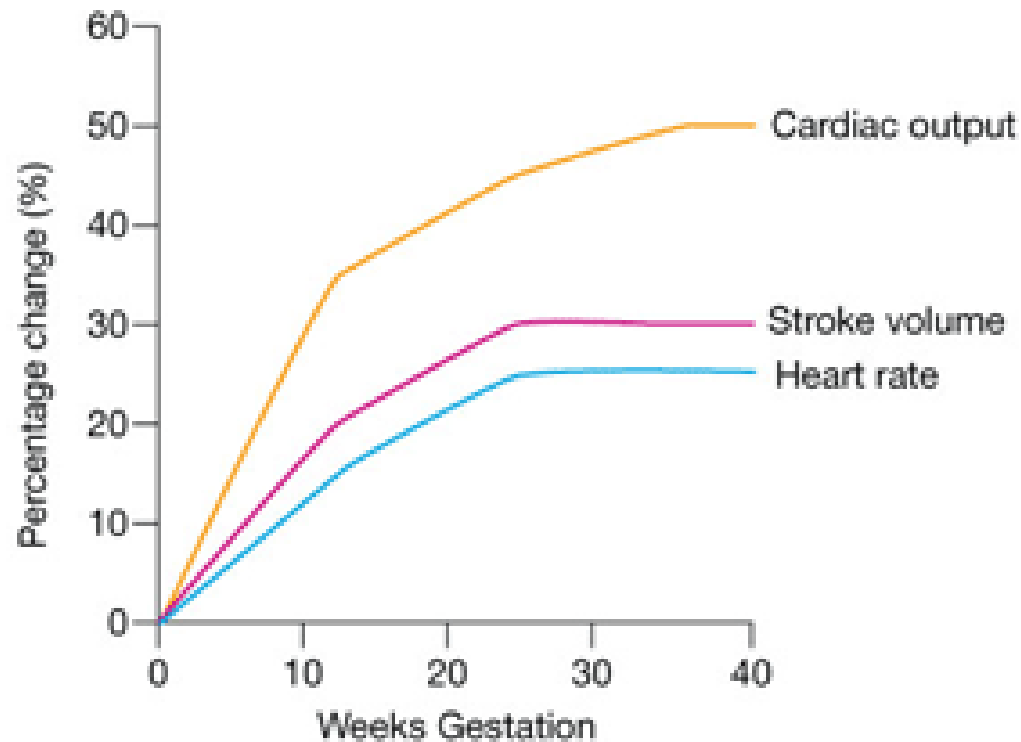
- Hartfalen
- Ritmestoornissen
- Cardiovasculair event

Kind

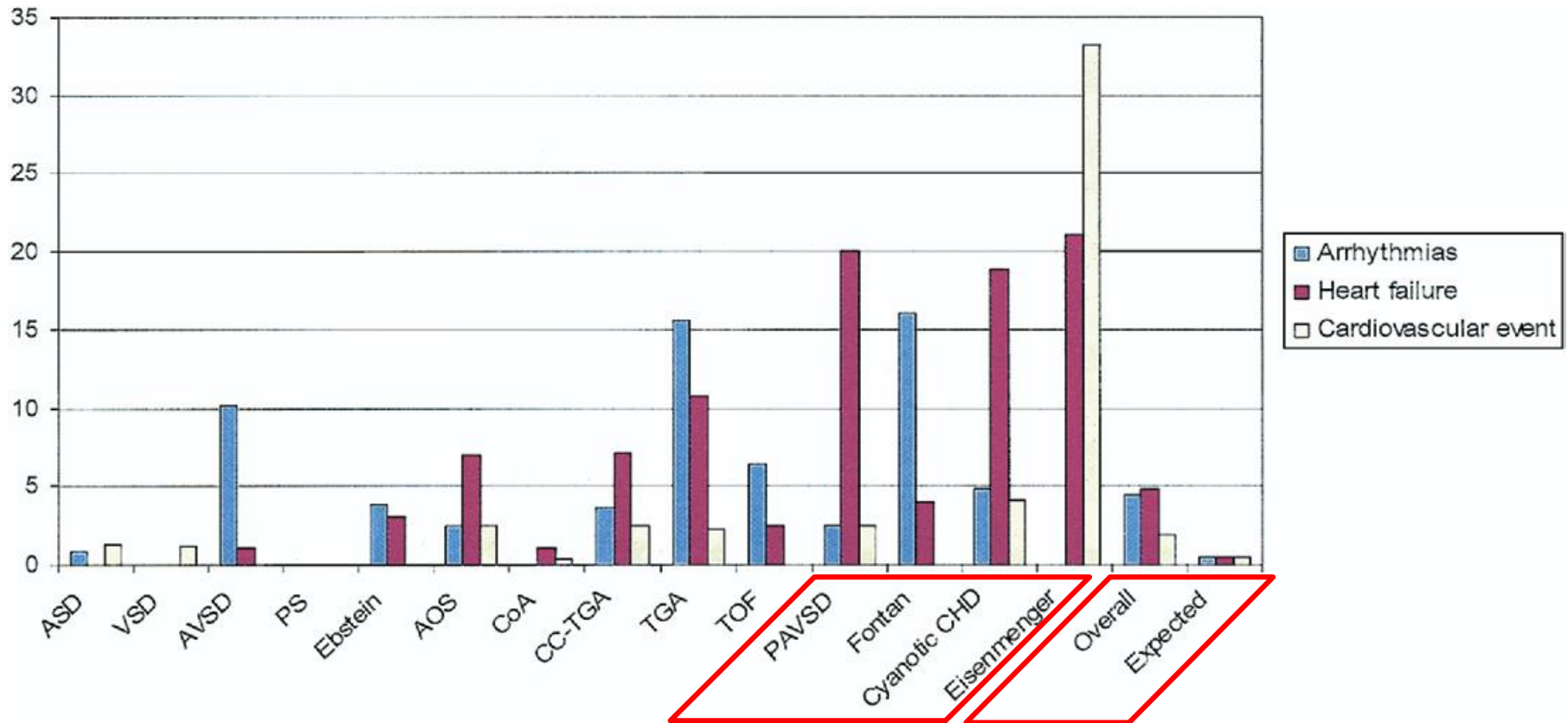
- Herhalingskans AHA
- Pre- of dysmaturiteit



Fysiologie in de zwangerschap



Zwangerschap bij AHA



Herhalingsrisico's

Tabel 2

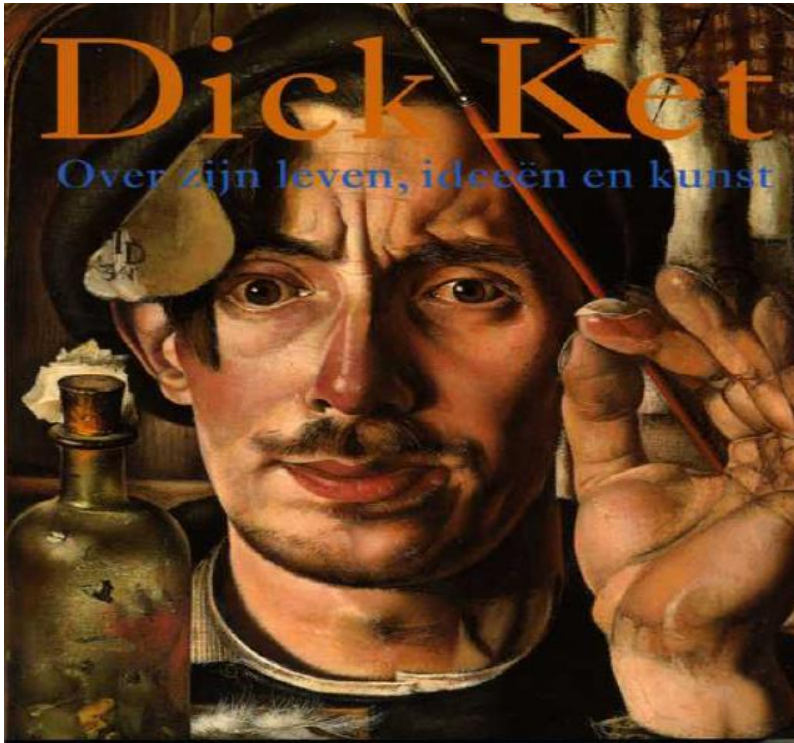
Herhalingsrisico's van aangeboren hartafwijkingen voor een kind*

type hartgebrek	moeder	vader
ASD	6%	1-2%
VSD	ca 10%	2-3%
valvulaire aortastenose	15-20%	5%
coarctatio aortae	4%	2%
valvulaire pulmonalisstenose	7%	2%

* Cijfers nog niet voor alle hartafwijkingen betrouwbaar beschikbaar.

Bron: Mulder BJM, Pieper PG, Spitaels SEC, red. Aangeboren hartafwijkingen bij volwassenen. Bohn Stafleu van Loghum, Houten, 1999.

Meer dan lichaam alleen!



Meer dan lichaam alleen!

Psycho-sociale kwesties

- Inspanningsvermogen
- Sport
- Opleiding
- Werk / carrière
- Zwangerschap / bevalling
- Psychisch functioneren

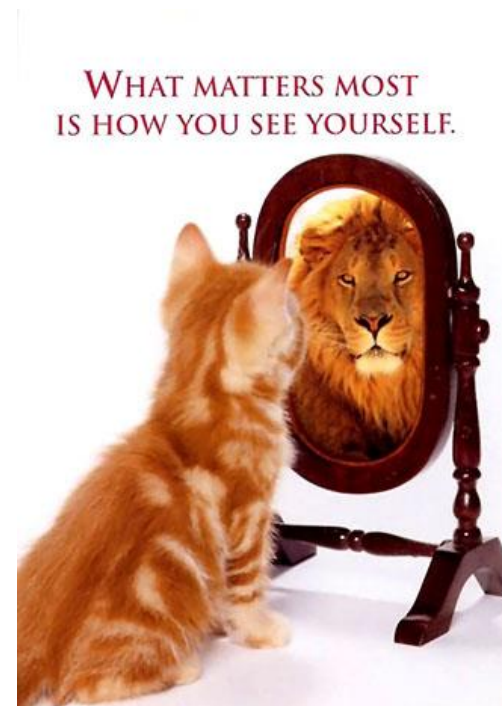


- ## Tienerleeftijd

-

Psychosociaal functioneren

- Merendeel woont zelfstandig en heeft een relatie
- Patiënten lijken iets later kinderen te krijgen
- Normale vrijetijdsbesteding
- 85% heeft een betaalde baan
- Goed gevoel van eigenwaarde



Wedstrijdsport of recreatief sporten?

- Recreatief sporten is bijna altijd mogelijk
- Wedstrijdsport is vaak mogelijk
- Afhankelijk van je inspanningsvermogen
- Andere beperkingen (pulmonaal, skelet, psyche)



Patiëntenvereniging!

PATIËNTENVERENIGING



AANGEBOREN HARTAFWIJKINGEN



Dank voor uw aandacht!

