



LEIDS UNIVERSITAIR MEDISCH CENTRUM

*Aangeboren hartafwijkingen,  
een prenatale diagnose*

**Lieke Rozendaal**  
**Kindercardioloog LUMC**

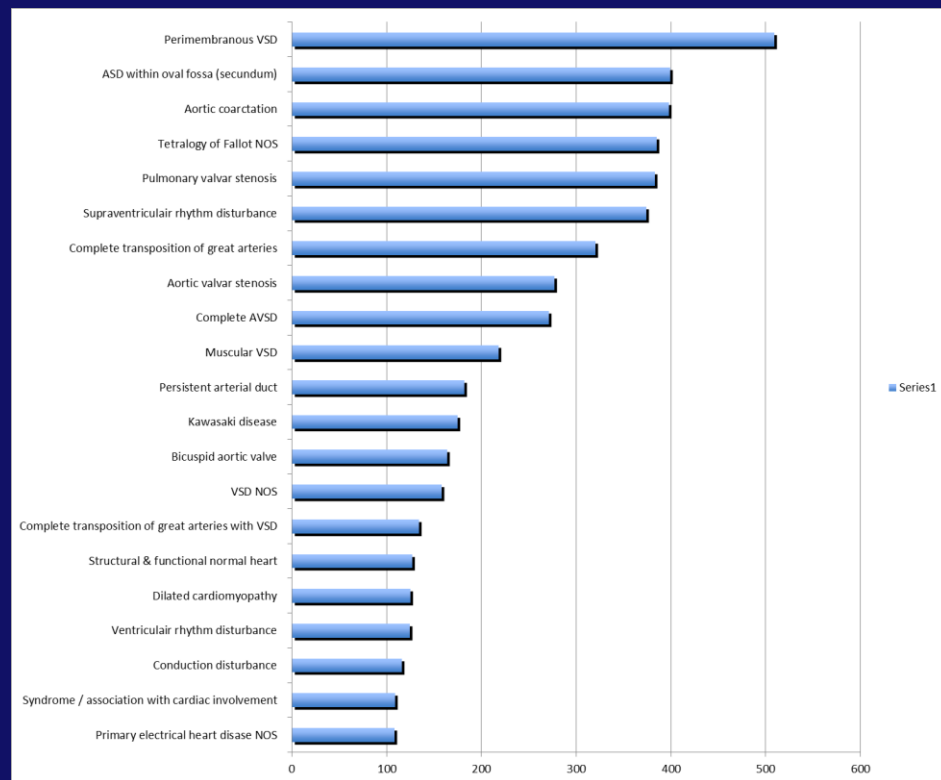


20 januari 2015

# Aangeboren hartafwijkingen (AHA)

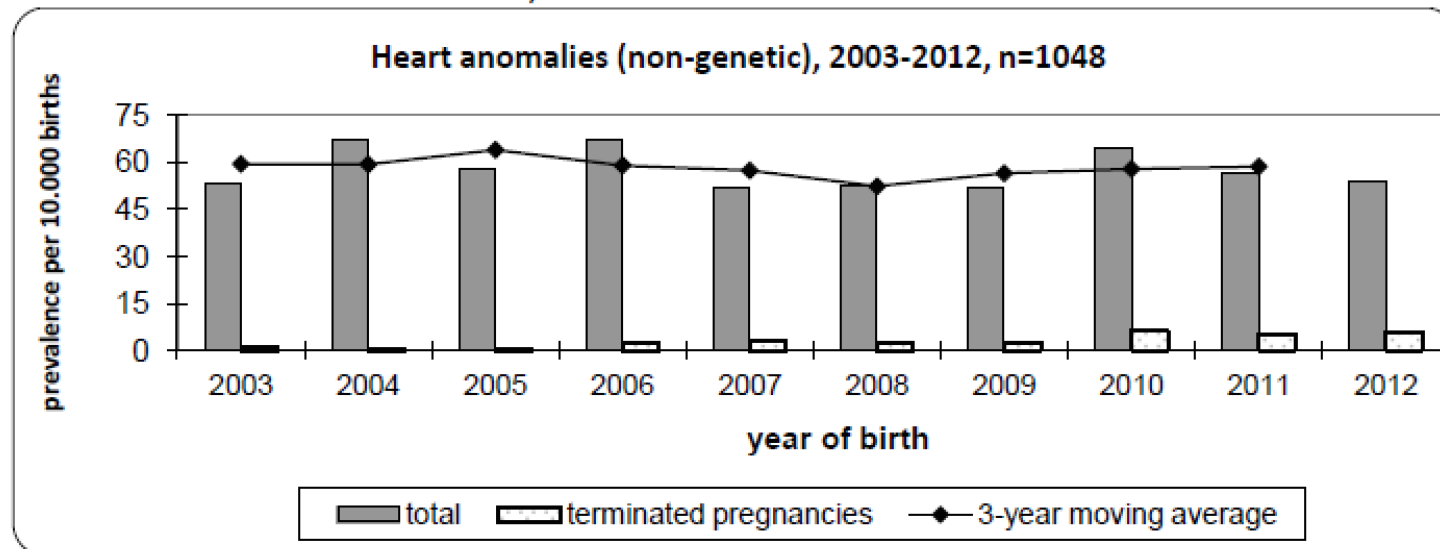
- Zeldzaam: 6-8 op 1000 pasgeborenen
- Complexe hartafwijkingen: 30%

Top 20 aangeboren hartafwijkingen in NL (Kincor):



## Heart anomalies

Heart anomalies are among the most common congenital anomalies. The prevalence of all congenital heart anomalies combined, not associated with a genetic or syndromal condition, fluctuated around 60 per 10,000 births between 2003 and 2012. Pregnancy terminations do not seem to increase substantially.



Period 2003-2012:  $X^2$  for independence = 10.8,  $p = 0.29$ ;  $X^2$  for trend = 0.49,  $p = 0.48$

## *Screening zwangeren:*

- Combinatietest: bloedonderzoek zwangere 9-14 weken, nekplooi meting 11-14 weken
- 20 weken screenings echo/structureel echoscopisch onderzoek (SEO)
- NIPT (bloedonderzoek moeder)
- NB Dikke nekplooi relatie met trisomie 21, maar zeker ook met aangeboren harafwijkingen zonder chromosomenafwijking\*

\*Clur et al. Prenat Diagn, 2008 en 2009 (review).

# *structureel echoscopisch onderzoek (SEO)*

- Sinds 1 januari 2007
- Goed landelijk programma met kwaliteitsbewaking
- Welke afwijkingen kunnen worden gevonden:
  - open rug;
  - open schedel;
  - waterhoofd;
  - hartafwijkingen;
  - breuk of gat in het middenrif;
  - breuk of gat in de buikwand;
  - ontbreken of afwijken van de nieren;
  - ontbreken of afwijken van botten;
  - afwijkingen aan armen of benen

# *structureel echoscopisch onderzoek (SEO)*

Vernieuwd protocol van NVOG (ned vereniging obstetrie en gynaecologie) vanaf 2012

Hart:

- Beoordeling positie en grootte
- Beoordeling 4-kamerbeeld: symmetrie, identificatie beide AV-kleppen, crux
- Beoordeling aorta uit linker ventrikel, pulmonalis uit rechter ventrikel
- Beoordeling kruising van de grote vaten
- Beoordeling 'three vessel view'

# *structureel echoscopisch onderzoek (SEO)*

Vernieuwd protocol van NVOG (ned vereniging obstetrie en gynaecologie) vanaf 2012

Hart:

- Beoordeling positie en grootte
- Beoordeling **4-kamerbeeld**: symmetrie, identificatie beide AV-kleppen, crux
- Beoordeling aorta uit linker ventrikel, pulmonalis uit rechter ventrikel
- Beoordeling kruising van de grote vaten
- Beoordeling 'three vessel view'

# *Normale foetaal 4 kamerbeeld*





# *Normale foetaal 4 kamerbeeld*



# *Abnormaal 4 kamerbeeld*



# *structureel echoscopisch onderzoek (SEO)*

Vernieuwd protocol van NVOG (ned vereniging obstetrie en gynaecologie) vanaf 2012

Hart:

- Beoordeling positie en grootte
- Beoordeling 4-kamerbeeld: symmetrie, identificatie beide AV-kleppen, crux
- Beoordeling aorta uit linker ventrikel, pulmonalis uit rechter ventrikel
- Beoordeling kruising van de grote vaten
- Beoordeling 'three vessel view'

# Doorsneden hart van foetus

The diagram illustrates the fetal heart and its major vessels, with five horizontal planes (V1-V5) indicated by green lines. The heart chambers and vessels are labeled as follows:

- SVC**: Superior Vena Cava
- RPA**: Right Pulmonary Artery
- RPV**: Right Pulmonary Vein
- RA**: Right Atrium
- FO**: Foramen Ovale
- RV**: Right Ventricle
- IVC**: Inferior Vena Cava
- placenta**: Placenta
- AoD**: Aortic Descender
- Ao**: Aorta
- duct**: Ductus arteriosus
- LPA**: Left Pulmonary Artery
- LA**: Left Atrium
- LPV**: Left Pulmonary Vein
- LV**: Left Ventricle

The five planes and their corresponding views are:

- V5 (3-vessel view)**: Shows the aorta, pulmonary artery, and trachea.
- V4 (pulmonary artery)**: Shows the main pulmonary artery and ascending aorta.
- V3 (aortic root)**: Shows the aortic valve, left atrium, and descending aorta.
- V2 (4-chambers)**: Shows the four chambers of the heart: right and left atria and ventricles.
- V1 (situs)**: Shows the stomach, descending aorta, and spine.

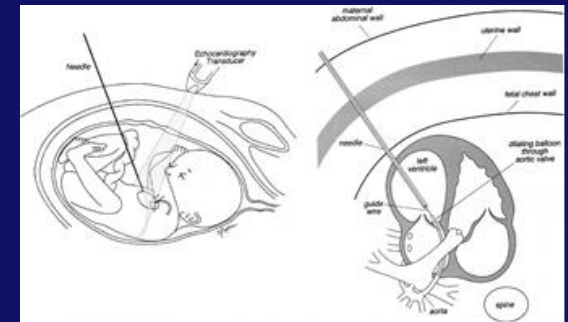
Each view is accompanied by a representative ultrasound image and a schematic diagram illustrating the anatomical structures visible in that view.

# Three vessel view



## Voordelen

- Bij sommige afwijkingen is het voor het kind beter als ze al voor de bevalling bekend zijn.
- Bij een zeer klein aantal aangeboren afwijkingen is het mogelijk om het kind al in de baarmoeder te behandelen.
- Mogelijkheid om te overwegen de zwangerschap af te breken.  
(wettelijk toegestaan tot 24 weken)



## Beperkingen

- Soms is het niet mogelijk de organen goed te bekijken, bijvoorbeeld door de ligging van de baby.
- Met het uitgebreid echoscopisch onderzoek kunnen niet alle aangeboren afwijkingen worden gevonden

## *Resultaten 5 jaar screening (2007-2011)*

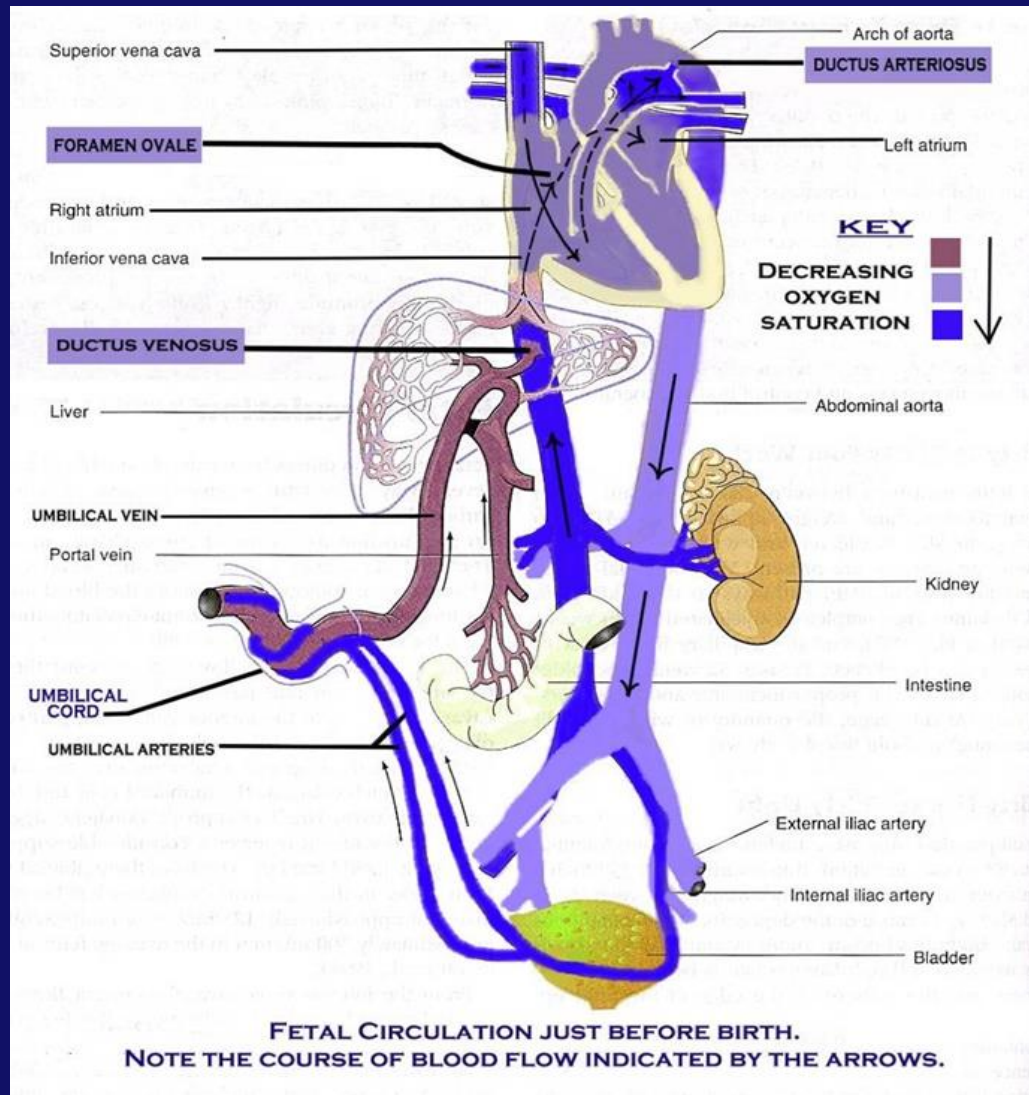
- Prenatale detectiegraad van AHA nam toe van 37.2% vóór 2007 naar 62.1% na introductie van het nationale screening programma per 1 jan 2007.
- De detectiegraad van geïsoleerde AHA steeg van 24.7% naar 48.7%
- De hoogste detectie graad werd gevonden bij het hypoplastisch linkerhart syndroom (97.6 %) en de andere univentriculaire hartafwijkingen (94.9%).



## *Voordelen SEO*

- Bij sommige afwijkingen is het voor het kind beter als ze al voor de bevalling bekend zijn:
  - Ductusafhankelijkheid
  - Afhankelijkheid van menging op atriumniveau door ASD

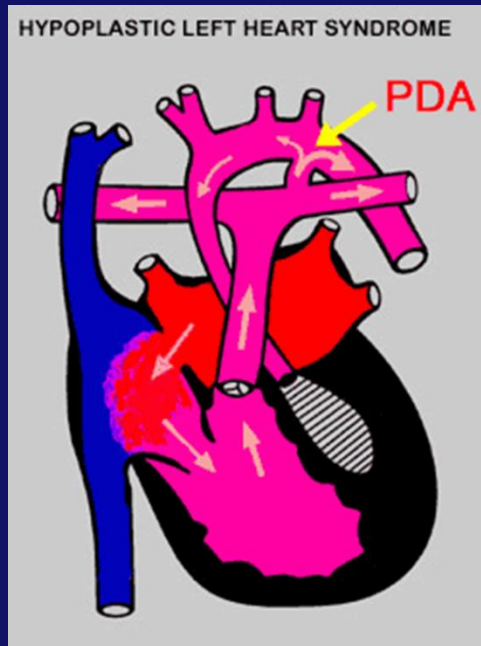
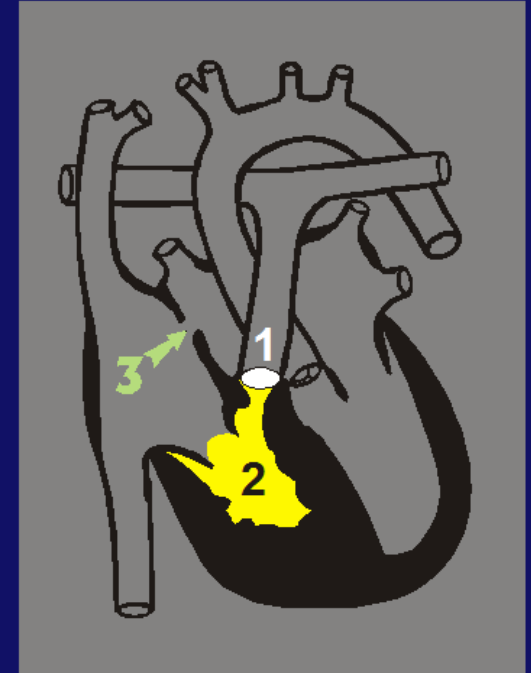
# Foetale circulatie



# Ductusafhankelijke hartafwijkingen

## Verminderde perfusie longen

bv Pulmonalisatresie (met/zonder VSD):



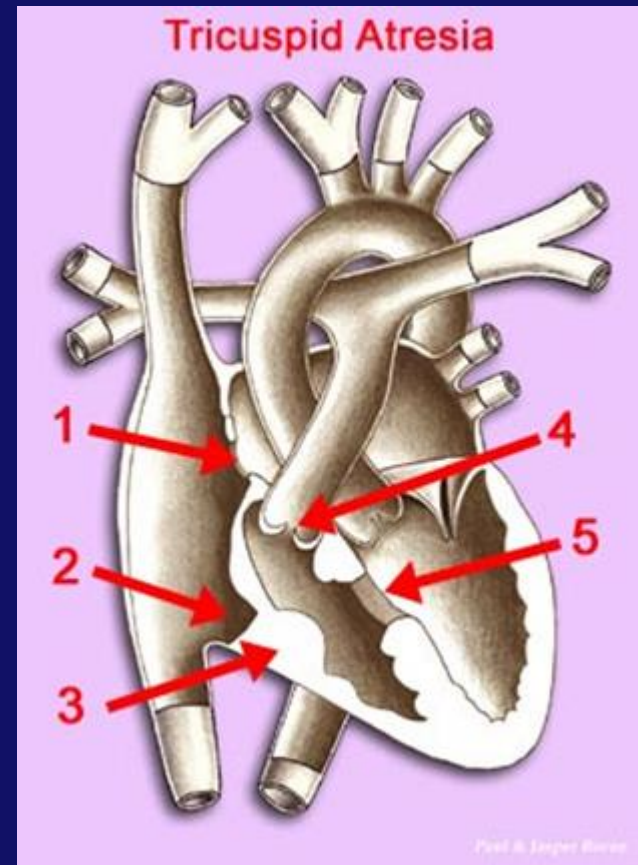
## Verminderde circulatie lichaam

bv Hypoplastisch linker hartsyndroom (HLHS):

# *Afhankelijkheid van menging door ASD*

## **Rechts-links shunt door ASD**

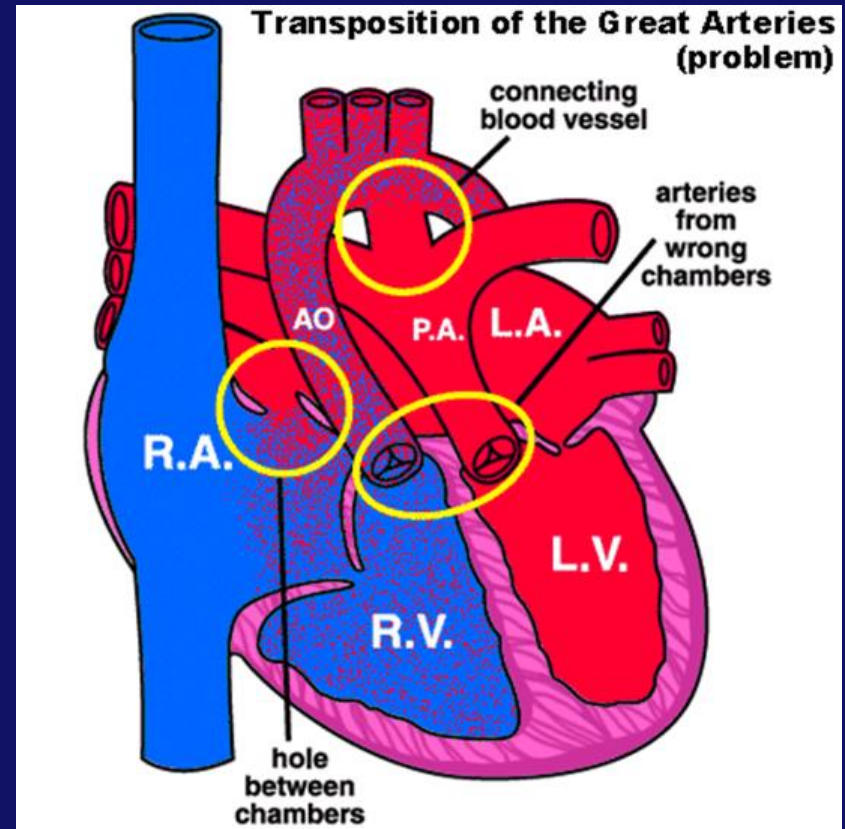
bv Tricuspidalis atresie (met/zonder PS)



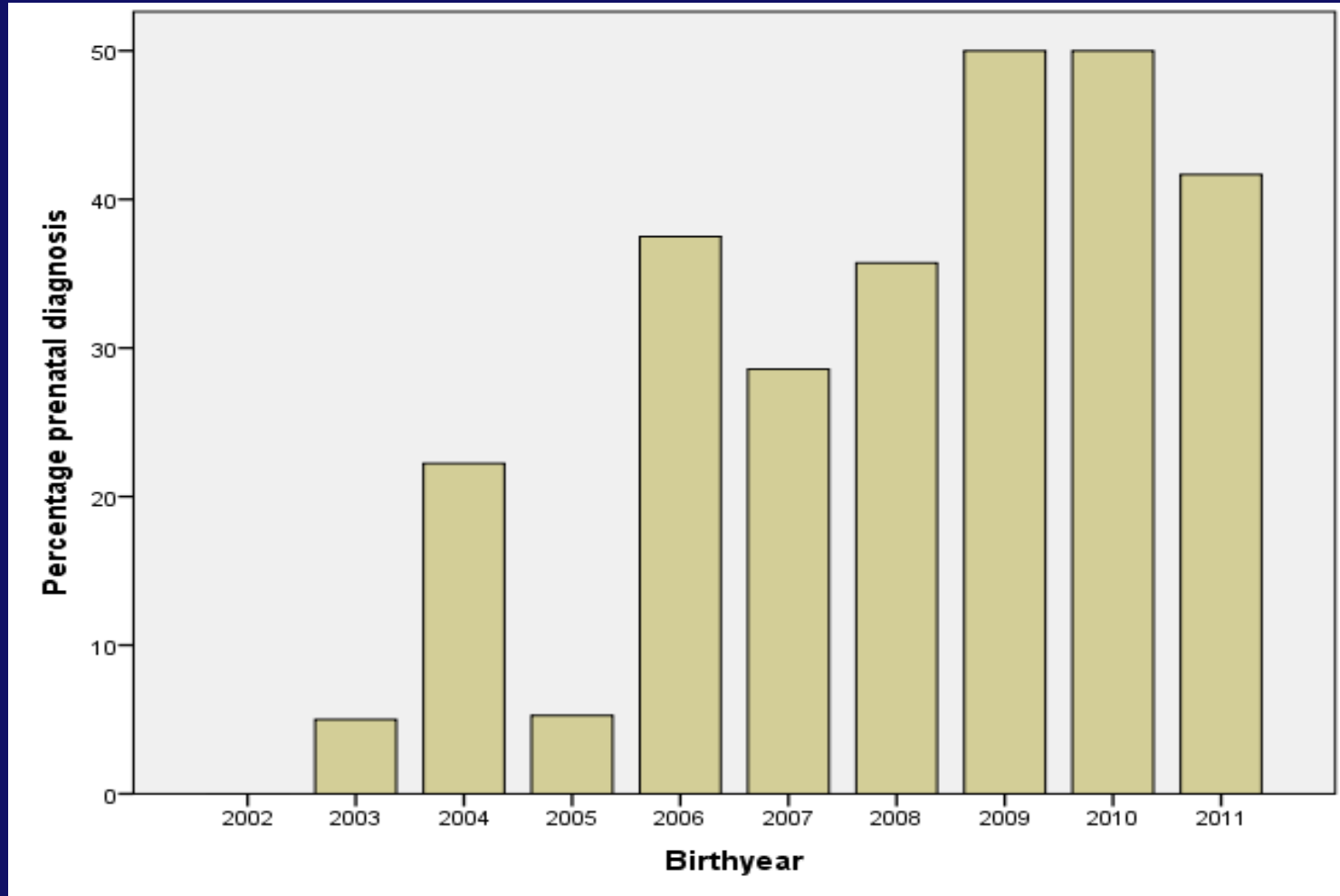
# *Ductusafhankelijk én afhankelijk van ASD*

## Rechts-links shunt door ASD

bv Tricuspidalis atresie (met/zonder PS)



*% prenatale diagnose bij TGA (n = 144)*



## *Verdenking op hartafwijking en dan?*

- Verwijzing centrum prenatale diagnostiek
- Gynaecoloog, arts-echoscopist, kindercardioloog
- Uitgebreid echografisch onderzoek, incl echo hart van foetus
- Gesprek met gynaecoloog en kindercardioloog
- Eventueel daarna maatschappelijk werk
- Eventueel klinisch geneticus

# *Gesprek met de ouders*

- Uitleg type hartafwijking
- Kans op geassocieerde chromosoomafwijking
- Te verwachten beloop in utero
- Plaats van geboorte
- Postnatale opvang. Opname neonatologie? Prostin?
- Te verwachten operatie(s) en hartkatheterisatie(s)
- Duur van ziekenhuisopname
- Prognose hartafwijking op langere termijn
- Optie afbreken zwangerschap
- Vervolg tijdens zwangerschap



N=255

IUD	7
Afgebroken	69 (27%)
Overleden vóór operatie	9
Overleden na operatie	24 (9.4%)
<b><i>Totale mortaliteit</i></b>	<b><i>109/255 (43%)</i></b>

Chromosomale afw. ( tris 21/ 22q11)	33
Mortaliteit afw. chrom	15/33 (45%)

## Univentriculaire hartafwijkingen:

104/255 (40,7%) univentriculair → Fontan circulatie	
afbreken zwangerschap	49/104 (47%)

# Zwangerschapsafbreking

**Table 3 Number and proportion of terminated pregnancies for a selected number of congenital anomalies before and after introduction of prenatal screening**

Prenatal diagnosis	Before (2004-2006)			After (2007-2009)			After (2010-2012)		
	total	n	%	total	n	%	total	n	%
Neural Tube Defect	36	16	44.4	33	23	69.7	45	33	73.3
- Spina bifida	29	10	34.5	19	9	47.4	22	14	63.6
Chromosomal abnormality	206	62	30.1	228	106	46.5	248	119	48.0
- Trisomy 13	6	4	66.7	14	10	71.4	14	8	57.1
- Trisomy 18	39	17	43.6	42	35	83.3	43	31	72.1
- Trisomy 21	91	33	36.3	94	37	39.4	110	44	40.0
Heart defect	357	7	2.0	282	14	5.0	302	30	9.9
- Hypoplastic left heart syndrome	17	3	17.6	14	7	50.0	21	12	57.1
Abdominal wall defect	11	1	9.1	16	4	25.0	15	3	20.0

The table shows that pregnancy terminations increased significantly for some congenital anomalies, e.g. neural tube defects, trisomy 18 and heart defects. Among heart defects, for which terminations are relatively rare, specifically the hypoplastic left heart syndrome resulted in more terminations after introduction of prenatal screening. This increase seems to be relatively stable in the second period after start of prenatal screening, with the possible exception of heart defects, which showed a further increase to almost 10 percent terminations.

- Psychische stress bij moeder kan de hypothalame-adrenerge-hypofyse as verstoren en is gelinked aan IUGR, prematuriteit en dysmaturiteit.
- 59 moeders (AD 27±3 weken) met prenatale diagnose AHA:
  - Posttraumatische stress 39%
  - Depressie 22%
  - Angst 31%
- Beïnvloed door ontevredenheid partner, inkomen en blijvende ontkenningfase.
- Gezonde relatie en positieve verwerkingsmechanismen kunnen helpen in voorkomen/verminderen van psychische stress bij moeders .

- Aangeboren hartafwijkingen zijn zeldzaam
- 1 op 3 hebben behandeling nodig
- Bij AHA die afhankelijk zijn van ductus en/of ASD zou detectie bij foetus wenselijk zijn
- Screeningsprogramma heeft detectie foetale hartafwijkingen verbeterd, maar kan nog beter (transpositie grote vaten)
- Gespecialiseerd team gynaecologen en kindercardiologen
- Hemodynamisch belangrijke hartafwijkingen: impact op besluit zwangerschap wel/niet voort te zetten, maar ook tijdens vervolg van zwangerschap totaan volwassenheid