Tampereen yliopisto

Samu Ronkainen

TAYS:SSA VUONNA 2018 SYNTYNEILLÄ TODETUT SYDÄMEN RAKENNEVIAT VUOSIEN 2018-2019 VÄLISENÄ AIKANA

Samu Ronkainen
Lääketieteen ja terveysteknologian tiedekunta
Syventävien opintojen kirjallinen työ
Marraskuu 2023

TIIVISTELMÄ

SAMU RONKAINEN: TAYS:SSA VUONNA 2018 SYNTYNEILLÄ TODETUT SYDÄMEN RAKENNEVIAT VUOSIEN 2018-2019 VÄLISENÄ AIKANA
Syventävien opintojen kirjallinen työ
Lääketiede
Lääketieteen ja terveysteknologian tiedekunta
Tampereen yliopisto
Joulukuu 2023

Tämän tutkimuksen tarkoituksena oli selvittää vastasyntyneiden synnynnäisten sydänvikojen esiintyvyyttä TAYS:ssa vuonna 2018. Selvitimme lisäksi konsultaatiopyyntöjen laatua sekä ennustavatko anamneesi-, status- ja EKG-löydökset rakenteellista sydänvikaa.

Aineistomme muodostivat vuonna 2018 TAYS:ssa syntyneet, joille oli tehty sydämen ultraäänitutkimus ennen synnytyssairaalasta kotiutumista. Lisäksi aineistoon otettiin ne vuonna 2018 syntyneet, joille ei ollut tehty sydämen ultraäänitutkimusta ennen synnytyssairaalasta kotiutumista, mutta jotka tulivat kiireettömällä lähetteellä lasten kardiologian poliklinikalle sivuäänen tai sydänvikaepäilyn vuoksi vuosina 2018–2019.

Vuonna 2018 sydämen ultraäänitutkimus tehtiin ennen kotiutumista 9 %:lle (392/4477) vastasyntyneistä. Yleisin aihe lasten kardiologin konsultaatiolle oli sivuääni, 64 %:ssa (251/392) lähetteistä. Varsinainen rakenteellinen sydänvika todettiin 19 %:lla (76/392) tutkittavista ja 1,7 %:lla (76/4477) TAYS:ssa vuonna 2018 syntyneistä. Fysiologisista löydöksistä avoin foramen ovale (PFO) todettiin 80 %:lla (313/392) tutkittavista. Kontrollia vaativa sydämen ultraäänilöydös todettiin 44 %:lla (171/392), ja yleisin kontrolliin johtanut löydös oli avoin valtimotiehyt (PDA) 54 %:lla (93/171). Sydänvikaa parhaiten ennustavia löydöksiä olivat sivuäänen karhea luonne, sivuäänen voimakkuusaste ≥ 3 ja rakenteellista sydänvikaa ennustava poikkeavuus EKG:ssa.

Kotiutumisen jälkeen vuosina 2018–2019 tuli lähetteellä 86 vuonna 2018 syntynyttä lasta sydämen sivuäänen tai sydänvikaepäilyn vuoksi, joista 9 %:lla (8/86) todettiin rakenteellinen sydänvika. Kahdelle tehtiin sydäntoimenpide. Näiden lisäksi yksi potilas tuli huonokuntoisena päivystykseen ja menehtyi. Näiden lisäksi TAYS:ssa todettiin sikiöaikana viisi sydänvikaa ja nämä syntyivät suunnitellusti HUS:ssa.

Kokonaisuudessa vuonna 2018 TAYS:ssa syntyneistä lapsista sydänvika todettiin 2 %:lla (85/4477). Kotiutumisen jälkeen todettiin 10 % kaikista vioista.

Tutkimuksemme osoittaa tehokkaan sikiöseulonnan, ja vastasyntyneiden sydänvikojen seulonnan ansiosta on nykyisin harvinaista, että merkittävä kriittinen sydänvika todettaisiin vasta synnytyssairaalasta kotiutumisen jälkeen. Vastasyntyneisyyskauteen liittyvien fysiologisten muutosten vuoksi sydänvian oireet ja löydökset voivat olla todettavissa vasta myöhemmin, eikä kaikkia sydänvikoja voida todeta ennen synnytyssairaalasta kotiutumista. Tämän vuoksi lasten kanssa työskentelevien lääkäreiden tulisi osata tunnistaa mahdolliset sydänvikaan viittaavat oireet ja löydökset. Sydämen sivuäänen kuuntelulöydöksen tunnistaminen vikaääneksi on tärkeä osa lasten jatkotutkimuksiin ohjaamisessa.

Avainsanat: synnynnäinen sydänvika, ultraani, sivuääni, vastasyntynyt, isnidenssi

Tämän julkaisun alkuperäisyys on tarkastettu Turnitin OriginalityCheck –ohjelmalla.

Sisällys

Tiivistelmä.....4
Johdanto.....4
Aineisto ja menetelmät.....5
Tulokset.....6
Kotiutumisen jälkeen todetut sydänviat.....7
Vuonna 2018 syntyneillä todetut sydänviat.....7
Auskultaatiolöydökset.....8
EKG-löydökset.....8
Lapsivuodeosaston konsultaatiopyynnöt.....8
Päätelmät.....8
Lopuksi.....11
Ydinasiat.....11
Kuviot ja taulukot.....12
Lähteet.....12

Tiivistelmä

Johdanto

Selvitimme TAYS:ssa vuoden aikana vastasyntyneillä todettujen sydänvikojen määrää ja vaikeusastetta.

Aineisto

Aineiston muodostivat vuonna 2018 TAYS:ssa syntyneet, joille oli tehty sydämen ultraäänitutkimus ennen synnytyssairaalasta kotiutumista.

Tulokset

Sydämen ultraäänitutkimus tehtiin ennen synnytyssairaalasta kotiutumista 392 vastasyntyneelle (9 % vuonna 2018 Taysissa syntyneestä 4477 lapsesta). Rakenteellinen sydänvika todettiin 19 %:lla (76/392) tutkituista, joista neljälle tehtiin sydäntoimenpide ensimmäisen vuoden aikana. Myöhemmin kotoa käsin tehdyissä tutkimuksissa todettiin yhdeksän sydänvikaa, joista kaksi vaati toimenpiteen ja yksi johti menehtymiseen. Rakenteellinen sydänvika todettiin kaikkiaan 1,9 %:lla vuonna 2018 Taysissa syntyneistä. Näiden lisäksi sikiöaikana todettiin viisi kriittistä sydänvikaa, jotka syntyivät suunnitellusti HUS:ssa.

Päätelmät

Tehokkaan sikiöseulonnan ja vastasyntyneiden sydänvikojen seulonnan ansiosta on nykyisin harvinaista, että merkittävä kriittinen sydänvika todettaisiin vasta synnytyssairaalasta kotiutumisen jälkeen.

Johdanto

Sydänviat ovat lasten yleisimpiä epämuodostumia. Synnynnäisiä sydänvikoja esiintyy 0,7–1,7 %:lla elävänä syntyneistä ja vaikeita muotoja todetaan 0,25 %:lla vastasyntyneistä (1-5). Suomessa syntyy vuosittain noin 400–500 sydänvikaista lasta. Vioista 150–180 tarvitsee toimenpiteen imeväisiällä. Valtimotiehyen aukiolosta riippuvaisia kriittisiä sydänvikoja todetaan 50–60 vastasyntyneellä (6).

Raskaudenaikaisella sikiöseulonnalla pyritään löytämään kriittiset, merkittävät sydänviat, jotka vaativat hoitoa jo heti vastasyntyneenä. Vaikka sikiöseulonnan tulokset ovat koko ajan parantuneet silti merkittävä osa sydänvioista jää sikiöaikana edelleenkin löytymättä.

Vastasyntyneelle tehdään saturaatioseula 24 tunnin sisällä syntymästä (tavallisimmin 2 tunnin iässä) merkittävien rakenteellisten sydänvikojen varhaiseksi löytämiseksi. Lisäksi lääkäri tekee vastasyntyneelle kotiinlähtötarkastuksen ennen kotiutumista. Tarkastuksessa auskultoidaan sydänäänet, palpoidaan nivuspulssit ja maksan koko sekä tarkastellaan vauvan hengitys. Tämän tutkimuksen tarkoituksena on mm. seuloa rakenteellisia sydänvikoja. Jos tutkimuksessa todetaan jotakin poikkeavaa, joka antaa aihetta epäillä mahdollista sydänvikaa niin vastasyntyneeltä katsotaan sydänfilmi, neliraajapaineet ja sydämen ultraäänitutkimus ennen kotiutumista.

Tutkimuksen tarkoituksena oli selvittää sydänvikojen määrä, lähetteiden laatua ja sydänvikaepäilyen vuoksi tehtyjen lastenkardiologin konsultaatiopyyntöjen määrä vuonna 2018 syntyneistä lapsista ennen kotiutumista sairaalasta. Lisäksi katsoimme kuinka monta lähetettä tuli sydänvikaepäilyn vuoksi vuonna 2018 syntyneistä, vuoden 2018–2019 aikana.

Aineisto ja menetelmät

Tutkimusaineisto koostui vuonna 2018 Taysissa syntyneistä lapsista, joille oli tehty sydämen ultraäänitutkimus ennen synnytyssairaalasta kotiutumista. Potilasasiakirjoista kerättiin tiedot sikiön rakenneultraäänitutkimuksesta, saturaatioseulasta, lastenkardiologin konsultaatiopyynnöstä, ensimmäisen lastenkardiologin vastaanottokäynnin ja seurantakäyntien tiedoista vuoden ikään asti. Saturaatioseulatulos kerättiin lapsivuodeosaston tutkittavilta.

Konsultaatiopyynnön aiheet kerättiin konsultaatiopyynnöstä tai lastenkardiologin tekstistä ja diagnoosit lastenkardiologin ensimmäisestä tutkimuksesta. Lapsivuodeosaston konsultaatiopyynnön edellytettiin sisältävän seuraavat tiedot: kuuluiko sivuääni; sivuäänen voimakkuus, kuuluvuusalue, luonne ja ajoitus; maksan koko sekä reisivaltimopulssit. Ultraäänitutkimuksessa fysiologisiksi löydöksiksi tulkittiin avoin soikea aukko (PFO) ja

normaalirakenteisen hiippaläpän vähäinen vuoto. Kontrollia vaativiksi löydöksiksi luokiteltiin varsinaisten rakenteellisten sydänvikojen lisäksi sydämen toimintaan, sydänlihakseen ja syntymän jälkeisiin verenkierron muutoksiin (kohonnut keuhkovaltimopaine, avoin valtimotiehyt) liittyvät löydökset. Sydändiagnoosien muutoksia ensimmäisen ultraäänitutkimuksen jälkeen ei kerätty. Sydänlääkitykset ja sydäntoimenpiteet kerättiin vuoden ajalta syntymästä.

EKG:n tulkinnassa käytettiin iänmukaisia viitearvoja (7, 8). Sydänvikaan viittaaviksi EKG-löydöksiksi luokiteltiin eteis- ja kammiokuormitus, poikkeava QRS-akseli, poikkeavat Q- ja T-aallot.

Keräsimme tiedot myös vuonna 2018 Taysissa syntyneistä lapsista, jotka oli lähetetty sivuäänen tai sydänvikaepäilyn vuoksi lasten sydänpoliklinikalle vuosien 2018–19 aikana ja joilla todettiin sydänvika. Potilastiedoista selvitettiin seurantakäyntien, sydänlääkityksen ja sydäntoimenpiteiden tarve vuoden 2019 loppuun mennessä. Lisäksi selvitimme kuinka monta kriittistä sydänvikaa Taysin alueelta ohjattiin syntymään HUS:iin sikiöaikaisen sydänvikadiagnoosin vuoksi vuonna 2018.

Aineisto analysoitiin SPSS tilasto-ohjelmalla (versio 27.0.1.0). Luokiteltavista muuttujista ilmaistiin lukumäärä ja prosenttiosuus. Jatkuvien muuttujien normaalijakautuneisuus arviointiin histogrammista ja normaalijakaumatestein. Ei-normaalisti jakautuneista muuttujista ilmaistiin mediaani sekä vaihteluväli. Luokiteltavien muuttujien erojen tilastollista merkitsevyyttä arvioitiin ristiintaulukoinnilla ja khiin neliö -testillä. Takautuva asiakirjatutkimuksemme toteutettiin Pirkanmaan sairaanhoitopiirin tutkimusjohtajan luvalla.

Tulokset

Taysissa syntyneillä ennen kotiutumista todetut sydänviat

Vuonna 2018 Taysissa syntyi elävänä 4 477 lasta, joista 9 %:lle (n=392) tehtiin sydämen ultraäänitutkimus ennen synnytyssairaalasta kotiutumista. Perustiedot tutkittavista on taulukossa 1. Konsultaatiopyynnöistä tuli lapsivuodeosastolta 56 % (n=220), vastasyntyneiden tehohoitoyksiköstä 23 % (n=91), vastasyntyneiden tarkkailuosastolta 20 % (n=80) ja synnytysyksiköstä 0,3 % (n=1). Tavallisin konsultaation syy oli sivuääni (64 %). Konsultaatioiden

syyt ovat taulukossa 2. Sydämen ultraäänitutkimus tehtiin keskimäärin samana päivänä kuin konsultaatiopyyntö (taulukko 1).

Fysiologisina löydöksinä todettiin PFO 80 %:lla (313/392) ja lievä hiippaläpän vuoto 11 %:lla (44/392). Kontrollia vaativa sydämen ultraäänilöydös todettiin 44 %:lla (171/392) (Taulukko 3). Yleisin kontrollia vaatinut löydös oli avoin valtimotiehyt (PDA) 54 % (93/171). Varsinaisia rakenteellisia sydänvikoja (VSD, kaksipurjeinen aorttaläppä (BAV), eteisväliseinäaukko (ASD), keuhkovaltimoläpän ahtauma, eteiskammioväliseinäaukko, aortan kaaren ahtauma (CoA), monimutkainen sydänvika, dekstrokardia ja sepelvaltimofisteli) todettiin 19 %:lla (76/392) tutkittavista ja 1,7 %:lla (76/4477) Taysissa vuonna 2018 syntyneistä.

Ensimmäisen ikävuoden aikana neljälle (1 %) tehtiin avosydänleikkaus ja sydänlääkitystä tarvitsi 38 (10 %). Käytettyjä lääkkeitä olivat verenpainetukilääkitys (n=25), inhaloitava typpioksidi (n=14), rytmihäiriölääkkeet (n=9), nesteenpoistolääkkeet (n=3), verenpainelääkkeet (n=2), sydämen tukilääke (n=1) ja verenkiertolääke (n=1). Valtimotiehyt suljettiin lääkkeellä kahdella ja valtimotiehyttä avaavaa lääkettä tarvitsi kaksi.
Sikiöaikainen ultraäänitutkimus oli tehty 83 %:lle (327/392). Poikkeava löydös oli kuudella, joista neljällä epäiltiin VSD:tä ja kahdella oli poikkeava kolmen suonen näkymä, mutta vain yhdellä todettiin syntymän jälkeen sydänvika. Kaksi valtimotiehyestä riippuvaista sydänvikaa jäivät kiinni poikkeavasta happisaturaatiosta, toiselle ei ollut tehty sikiöaikana ultraäänitutkimusta ja toisella se oli tulkittu normaaliksi.

Kotiutumisen jälkeen todetut sydänviat

Vuonna 2018 Taysissa syntyneistä 86 tuli sivuäänen tai sydänvikaepäilyn vuoksi kiireettömällä lähetteellä sydämen ultraäänitutkimukseen kotoa vuosina 2018–19. Heidän iän mediaani oli 117 (21–644) vuorokautta. Ultraäänilöydös oli poikkeava 29 %:lla (n=25) ja varsinaisia rakenteellisia sydänvikoja todettiin 9 %:lla (n=8). Kahdelle tehtiin sydäntoimenpide (CoA:n pallolaajennus, PDA:n katetrisulku). Lisäksi kahdeksan viikon ikäinen lapsi tuli päivystyksenä huonokuntoisuuden vuoksi. Hänellä todettiin poikkeava sepelvaltimo ja hän menehtyi.

Vuonna 2018 syntyneillä todetut sydänviat

Taysissa syntyneistä lapsista 1,9 %:lla (85/4477) todettiin rakenteellinen sydänvika noin 1.8 vuoden ikään mennessä. Näiden lisäksi Taysissa todettiin sikiöaikana viisi kriittistä sydänvikaa, jotka syntyivät suunnitellusti HUS:ssa, jolloin todettujen sydänvikojen määrä oli yhteensä 2 %. Toimenpiteen ensimmäisen ikävuoden aikana (= merkittävä sydänvika) tarvitsi 11 lasta, joista 7:llä sydänvika oli kriittinen. Lisäksi yksi lapsi menehtyi. Kaikkiaan merkittäviä sydänvikoja (n=12) oli 13 % todetuista sydänvioista ja 0,27 % vuonna 2018 syntyneistä. Sydänvioista 9/90 (10 %) diagnosoitiin synnytyssairaalasta kotiutumisen jälkeen.

Auskultaatiolöydökset

Kolmella sivuäänen voimakkuusaste oli ≥ 3, kahdella heistä oli PDA ja yhdellä VSD. Rakenteellinen sydänvika oli yleisempi potilailla, joilla oli karhea sivuääni (21/40, 53 %) verrattuna ei-karheaan sivuääneen (21/76, 28 %, p=0,008).

EKG-löydökset

Yhteensä 62 sydänvikaan viittaavaa EKG-löydöstä todettiin 14 %:lla (46/331) niistä, joilta EKG oli otettu. EKG-muutokset olivat poikkeava T-aalto (n=25), poikkeava QRS-akseli (n=17), kammiokuormitus (n=17), eteiskuormitus (n=2) ja poikkeava Q-aalto (n=1). Rakenteellinen sydänvika oli yleisempi niillä, joilla oli poikkeava EKG (16/46, 35 %) verrattuna normaaliin EKG:hen (54/285, 19 %, p = 0,015).

Lapsivuodeosaston konsultaatiopyynnöt

Vuonna 2018 lapsivuodeosastoilta tuli lastenkardiologin konsultaatioon 220 potilasta (5 % Taysissa syntyneistä). Konsultaatiopyyntö oli tehty 97 %:lla (214/220). Tavallisin konsultaation syy oli sivuääni, joka todettiin 176 potilaalla (82 %). Suvun sydänsairaus oli tutkimussyy 6 %:lla (n=13). Sydämen ultraäänitutkimus tehtiin keskimäärin kolmen (0–9) vuorokauden iässä ja keskimäärin saman (0–4) päivän aikana kuin konsultaatiopyyntö oli tehty. Saturaatioseula oli poikkeava 4 %:lla (n=8), joista kolmella todettiin PDA ja viidellä ultraäänitutkimus oli normaali. Konsultaatiopyyntöjen laatua on kuvattu taulukossa 4. Sivuäänen vuoksi tutkituista rakennepoikkeavuus todettiin 27 %:lla (48/179).

Päätelmät

Rakenteellinen sydänvika todettiin 2 %:lla Taysin alueen vastasyntyneistä vuonna 2018. Sydänvioista suurin osa todettiin ennen synnytyssairaalasta kotiutumista. Valtimotiehyeen aukiolosta riippuvaiset kriittiset sydänviat löytyivät sikiöaikaisessa ultraäänitutkimuksessa ja vastasyntyneen saturaatioseulassa. Synnytyssairaalasta kotiutumisen jälkeen diagnosoitiin 10 % sydänvioista, näistä yksi oli kriittinen vika, joka ei ole löydettävissä käytössä olevilla seulontatutkimuksilla. Merkittäviä, ensimmäisen ikävuoden aikana toimenpiteen vaativia, sydänvikoja oli 13 % vioista (0,27 % Taysin alueen vastasyntyneistä). Suurin osa todetuista sydänvioista oli lieviä, mutta lapsuusiällä seurantaa vaativia.

Taysin toimintamallissa ultraäänitutkimus tehdään lastenkardiologian poliklinikalla ennen kotiutumista, jos oireettomalla vastasyntyneellä kuuluu sivuääni kolmen vuorokauden iässä. Jos todetaan sydänvikaan viittavia oireita tai löydöksiä, tutkimukset tehdään aiemmin. Aineistomme kuvaa kattavasti yhdessä yliopistosairaalassa syntyneiden lasten sydänvikojen esiintyvyyttä. Vastasyntyneen happisaturaatioseulonta on ollut käytössä Taysissa vuodesta 2005. Lisäksi tutkimusajankohtana on toteutunut melko kattava sikiön rakenneultraäänitutkimus (83 %). Vastaavanlaista aineistoa ei ole Suomessa aiemmin julkaistu.

Vuonna 2018 Taysissa tehtiin sydämen ultraäänitutkimus ennen synnytyssairaalasta kotiutumista 9 %:lle syntyneistä ja 5 %:lle lapsivuodeosastoilla hoidetuista vastasyntyneistä, vuonna 2009 lapsivuodeosastoja koskeva luku oli 3 % (T. Poutanen, julkaisematon havainto). Vastaavanlaista lapsivuodeosastojen sydäntutkimusmäärän nousua 1,02 %:sta 2,56 %:iin on raportoitu Yhdysvalloissa (9). Perinnöllisten sydänsairauksien (sydänlihassairaudet, BAV) sekä muiden epämuodostumien vuoksi tehdyt seulontatutkimukset voivat selittää tutkimusmäärien nousua. Ultraäänitutkimusten lisääntymisen seurauksena on, että verenkierrollisesti merkityksettömiä vähäisiä rakennepoikkeavuuksia todetaan aiempaa enemmän.

Aineistossamme poikkeava ultraäänitutkimus todettiin vajaalla puolella, mutta varsinainen rakenteellinen sydänvika vain viidesosalla tutkituista. Tavallisimmat kontrollia vaatineet löydökset olivat PDA ja VSD vastaten aikaisempia tutkimuksia (3, 9, 10). Tutkittavien nuoren iän takia PFO todettiin 80 %:lla. Vastasyntyneen sydäntutkimuksia tekevän tulee tuntea sikiöaikaisten

oikovirtausaukkojen merkitys ja luonnollinen kulku, jotta vältytään hyvänlaatuisten ilmiöiden turhilta kontrolleilta (11, 12).

Rakenteellisen sydänvian esiintyvyys oli aineistossamme 20/1000 elävänä syntynyttä, kun muissa tutkimuksissa sen on todettu olevan 6/1000–75/1000 (10). Tutkimusten välisiä esiintyvyyseroja selittää tutkimusmenetelmät, ikä ja sydänvian määritelmä. Taysin 2018 syntymäkohortti oli seulottu saturaatioseulalla, vastasyntyneiden tarkastuksella ja suurin osa sikiön rakenneultraäänitutkimuksella. Sivuäänen lisäksi tutkimusindikaatioina olivat oireet, suvun sydänsairaus, ennenaikaisuus sekä muut epämuodostumat, jotka lisäävät sydänvian riskiä. Rakennevikoihin emme laskeneet sikiöaikaisia oikovirtausaukkoja, joten aineistomme kuvaa tarkasti rakenteellisten sydänvikojen ilmaantuvuutta vastasyntyneitten populaatiossa. Osa vioista oli verenkierrollisesti merkityksettömiä kuten pieniä VSD:tä, jotka usein sulkeutuvat itsestään ja voivat jäädä myös diagnosoimatta. BAV tai ASD eivät yleensä aiheuta sivuääntä vastasyntyneenä, joten kumulatiivinen sydänvikojen määrä kouluiässä on hieman suurempi kuin aineistossamme.

Kriittiset, varhaisen toimenpiteen vaativat sydänviat pyritään diagnosoimaan jo sikiöaikana, jotta synnytys voi suunnitellusti tapahtua HUS:ssa. Vaikka sikiöseulonnan tulokset ovat parantuneet merkittävien sydänvikojen osalta, silti kriittisiä sydänvikoja syntyy HUS:in ulkopuolella (13). Synnytyssairaaloissa tulee osata valtimotiehyttä avaavan lääkkeen käyttö kriittisen sydänvian turvallisen siirron toteuttamiseksi. Aineistossamme kaksi kriittisistä sydänvikaa diagnosoitiin syntymän jälkeen poikkeavan happisaturaation vuoksi tehdyssä sydäntutkimuksessa. Taysissa saturaatioseula toteutetaan 2 h sisällä syntymästä, mikä edesauttaa merkittävien vikojen varhaista toteamista (14). Saturaatioseula löytää noin 60 % niistä vioista, jotka eivät ole löytyneet sikiön rakenneultraäänitutkimuksessa (15). Herkimmin löytyvät sinisyyttä aiheuttavat viat (keuhkojen verenkiertoa rajoittavat viat, suurten suonten transpositio). Vasemman kammion ulosvirtausta rajoittavat viat kuten CoA ja aorttaläpän ahtauma eivät aina jää kiinni saturaatioseulassa (15-17). Lapsivuodeosastolla saturaatioseulahälytyksistä ei löytynyt merkittäviä sydänvikoja, koska todelliset seulapositiiviset ohjautuvat voinnin perusteella hoitoon vastasyntyneiden teho-osastoille. Kliininen tutkimus on tärkeä osa seulontajärjestelmää, sillä saturaatioseulonta ei löydä kaikkia merkittäviä sydänvikoja. Vakavienkin synnynnäisten sydänvikojen oireet ja kliiniset löydökset voivat puuttua tai olla hyvin vähäiset välittömästi syntymän jälkeen valtimotiehyeen ollessa avoin (4).

Tehokkaasta seulonnasta huolimatta osa sydänvioista löytyy vasta myöhemmin imeväisiällä. Tuoreessa tutkimuksessa todettiin vuosina 2004–2018 kriittisten sydänvikojen diagnoosien viivästymisen vähentyneen 16 %:sta 7 %:iin, lasku selittyi parantuneella sikiöaikaisella diagnostiikalla (18). Tutkimuksessamme sydänvioista 10 % löytyi kotiutumisen jälkeen, mutta suurin osa niistä oli lieviä. Yksi viivästyneistä diagnooseista johti lapsen menehtymiseen. Tämä synnynnäinen sepelvaltimopoikkeavuus ei löydy vastasyntyneen seulontatutkimuksilla, oireet kehittyvät keuhkovastuksen laskettua 1–2 kk iässä. Laajentava kardiomyopatia voi aiheuttaa samanlaisen oirekuvan imeväisiällä. Kookkaat oikovirtausaukot voivat jäädä vastasyntyneenä huomaamatta keuhkovastuksen ollessa vielä koholla. Aukon aiheuttamat löydökset ja oireet ilmaantuvat keuhkovastuksen laskettua. Neuvolatarkastuksissa ja päivystyspisteissä tulee huomioida, että imeväisikäisellä lapsella voi olla merkittävä diagnosoimaton sydämen rakennepoikkeavuus (4).

Aineistossamme sivuääni oli tutkimussyynä 80 %:ssa lapsivuodeosastojen konsultaatioista, mikä on vastaavaa tasoa kuin englantilaisessa (58 %) (19) ja yhdysvaltalaisessa (71 %) tutkimuksessa (12). Lapsivuodeosastolta sivuäänen vuoksi tutkituista 22–40 %:lla on todettu olevan rakenteellinen sydänvika (19-21), mikä on linjassa tutkimuksemme 27 % osuuden kanssa. Vastasyntyneiden sivuäänien aktiivista tutkimista on perusteltu sillä, että pystyttäisiin diagnosoimaan sydänviat varhaisessa vaiheessa (12).

Sivuäänen kuuntelulöydös ja kliininen tutkimus antavat viitettä sivuäänen aiheuttajasta (19). Aineistossamme sivuäänen karheus tai voimakkuusaste ≥ 3 lisäsivät rakennevian todennäköisyyttä, kuten aiemmin on osoitettu (22, 23). Lapsivuodeosastoilta sivuäänen vuoksi tehdyissä konsultaatiopyynnöissä oli hyvin kuvattuna sivuäänen kuuluvuusalue, voimakkuus ja ajoitus, mutta sivuäänen luonne oli kirjattuna vain reilussa puolessa konsultaatiopyynnöstä. Kuuntelulöydöksen analysointi vaatii harjoittelua, joka ei toteudu riittävästi nykyisellä koulutuksella. Tulevaisuuden mahdollisuutena on tekoälysovellusten hyödyntäminen sekä oppimisessa että sivuäänien seulomisessa (24).

Aineistossamme sydänvika oli hieman yleisempi niillä, joilla oli poikkeava EKG, mutta EKG:tä ei voida käyttää sydänvian poissulkuun vastasyntyneillä. EKG:n käytön vastasyntyneen sivuäänen selvittelyissä ei lisää diagnostista antia, mutta lisää tutkimuskustannuksia (17, 22).

Tutkimuksemme heikkoudet olivat takautuvasti kerätty aineisto ja pieni tutkimusjoukko huomioiden synnynnäisten sydänvikojen monimuotoisuus. Aineistomme vuoden aikajakso ei huomioi harvinaisten sydänvikojen vuosittaista ilmaantuvuusvaihtelua.

Lopuksi

Käytössä olevien tehokkaiden vastasyntyneiden sydänvikaseulontojen vuoksi on harvinaista, että merkittäviä kriittisiä sydänvikoja todettaisiin synnytyssairaalasta kotiutumisen jälkeen. Siksi kaikki kotiutumisen jälkeen todettavat uudet, kuuntelulöydökseltään hyvänlaatuisiksi sopivat sivuäänet oireettomilla lapsilla eivät tarvitse ultraäänitutkimusta. Sydämen ultraäänitutkimus on aiheellinen, mikäli sivuäänen kuuntelulöydös viittaa sydänvikaan. Oireisen lapsen tutkimukset tulee tehdä kiireellisenä

Ydinasiat

Synnynnäisten sydänvikojen seulonnan tarkoituksena on löytää sydänvika ennen mahdollista verenkierron romahtamista.

Sydänvikojen seulontaa toteutetaan sikiön rakenneultraäänitutkimuksen, vastasyntyneen saturaatioseulan ja vastasyntyneen kliinisen tutkimuksen keinoin.

Sydämen ultraäänitutkimus on tarpeen, mikäli seulontatutkimuksen löydökset ovat poikkeavat.

Seulontajärjestelmä löytää tehokkaasti merkittävät sydänviat, mutta tutkimuksissa todetaan paljon myös sikiöaikaisia oikovirtausaukkoja.

Avainsanat

Synnynnäinen sydänvika, ultraääni, sivuääni, vastasyntynyt, insidenssi.

Kiitämme Dosentti, lastenkardiologian erikoislääkäri Olli Pitkänen-Argillanderia avusta ja täydentävistä tiedoista.

Kuviot ja taulukot

Taulukko 1 Perustiedot tutkittavista (N=392)	
Sukupuoli, n (%) Poika Tyttö	 205 (52 %) 187 (48 %)
Gestaatioikä (vk), n (%) ≥ 37 32+0 – 36+6 < 32	 310 (79 %) 49 (13 %) 33 (8 %)
Gestaatioikä (vk) mediaani (vaihteluväli)	39,1 (22,9–42,1)
Ikä konsultaatiopyyntöä laadittaessa (vrk), mediaani (vaihteluväli)	3 (0–44)
Ikä ultraäänitutkimuksen aikana (vrk), mediaani (vaihteluväli)	4 (0–47)
Viive konsultaatiopyynnöstä ultraäänitutkimukseen (vrk), mediaani (vaihteluväli)	0 (0–6)

Syntymäpaino (kg), mediaani (vaihteluväli)	3,5 (0,6–5,0)
Syntymäpituus (cm), mediaani (vaihteluväli)	50 (27–59)

Taulukko 2 Konsultaation aihe (N=392)	n (%)
Sivuääni	251 (64 %)
Poikkeava happisaturaatio	53 (14 %)
Epämuodostuma	33 (8 %)
Ennenaikaisuus	28 (7 %)
Poikkeava EKG	20 (5 %)
Poikkeavat reisivaltimopulssit	16 (4 %)
Sikiöaikainen sydänvikaepäily	15 (4 %)
Suvun sydänsairaus	14 (4 %)
Raskausviikkoihin nähden pienikokoinen (SGA)	12 (3 %)
Poikkeava verenpaine	10 (3 %)
Äidin sairaus	9 (2 %)
Rytmihäiriöepäily	7 (2 %)
Hengitysoire	6 (2 %)
Huono yleisvointi	5 (1 %)
Oireyhtymä	5 (1 %)
Asfyksia	4 (1 %)
Kaksoisraskaus	1 (0,3)
Muu	12 (3 %)

Konsultaatiopyynnön aihe konsultaatiopyynnöstä tai sen puuttuessa lastenkardiologin tekstistä.

Konsultaatiopyynnön aiheita saattoi olla useampia.

Taulukko 3 Sydämen ultraäänitutkimuksen kontrollia vaatineet löydökset (N=171)	
Ultraäänitutkimuksen löydökset[1]	n (%)
Avoin valtimotiehyt	93 (54 %)
Kammioväliseinäaukko	61 (36 %)
Vastasyntyneen kohonnut keuhkovaltimopaine	16 (9 %)
Aorttavuoto	12 (7 %)
Lievä keuhkovaltimon poikkeavuus	11 (6 %)
Kaksipurjeinen aorttaläppä	9 (5 %)
Alentunut kammiofunktio	6 (4 %)
Eteisväliseinäaukko	5 (3 %)
Epäily aortankaaren poikkeavuudesta	5 (3 %)
Monimutkainen sydänvika	3 (2 %)
Keuhkovaltimoläpän ahtauma	2 (1 %)
Vasen yläonttolaskimo	2 (1 %)
Poikkeava nouseva aortta	2 (1 %)
Eteiskammioväliseinäaukko	1 (1 %)
Aortan kaaren ahtauma	1 (1 %)
Dekstrokardia	1 (1 %)
Hypertrofinen sydän	1 (1 %)
Sepelvaltimofisteli	1 (1 %)

[1] Yhdellä potilaalla saattoi olla useampi löydös

Taulukko 4 Lapsivuodeostojen kirjallisten konsultaatiopyyntöjen laatu (N=214)	
Konsultaatiopyynnössä mainittuna tieto	n (%)
Sivuäänen kuuluvuusalue	163[1] (93 %)
Sivuäänen voimakkuus	160[1] (91 %)
Sivuäänen ajoitus	159[1] (90 %)
Sivuäänen luonne	99[1] (56 %)
Tieto reisivaltimopulsseista	191[2] (89 %)
Tieto maksan koosta	94[2] (44 %)
Tieto kaikista edellä mainituista	91[2] (43 %)

[1]Jakajana sivuäänen takia tehtyjen konsultaatiopyyntöjen määrä (n=176)

[2]Jakajana kaikki lapsivuodeosastojen kirjalliset konsultaatiopyynnöt (n=214)

Kirjallisuutta

1. Stephensen SS, Sigfusson G, Eiriksson H ym. Congenital cardiac malformations in Iceland from 1990 through 1999. Cardiol Young 2004; 14: 396-401.

2. van der Linde D, Konings EE, Slager MA ym. Birth prevalence of congenital heart disease worldwide: a systematic review and meta-analysis. J Am Coll Cardiol 2011; 58: 2241-7.

3. Dilber D ja Malcic I. Spectrum of congenital heart defects in Croatia. Eur J Pediatr 2010; 169: 543-50.

4. Ojala T, Valmari P, Pihkala J ym. Vastasyntyneiden sydänvikojen seulonta – aika yhtenäistää happisaturaatioseulonnan käytännöt. Duodecim 2015; 131: 1585-90.

5. Minkkilä K ja Tikanoja T. Synnynnäisiä sydänvikoja diagnosoidaan aiempaa useammin. Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim 1996; 112: 199-.

6. Ojala T, Ritvanen A ja Pitkänen O. Synnynnäisten sydänvikojen raskaudenaikainen seulonta ja diagnostiikka. Duodecim 2013; 129: 2367-74.

7. Davignon A, Rautaharju P, Boisselle E ym. Normal ECG standards for infants and children. Pediatric Cardiology 1980; 1: 123-31.

8. Rijnbeek PR, Witsenburg M, Schrama E ym. New normal limits for the paediatric electrocardiogram. Eur Heart J 2001; 22: 702-11.

9. Khasawneh W, Hakim F, Abu Ras O ym. Incidence and Patterns of Congenital Heart Disease Among Jordanian Infants, a Cohort Study From a University Tertiary Center. Front Pediatr 2020; 8: 219.

10. Hoffman JI ja Kaplan S. The incidence of congenital heart disease. J Am Coll Cardiol 2002; 39: 1890-900.

11. Singh Y ja Tissot C. Echocardiographic Evaluation of Transitional Circulation for the Neonatologists. Front Pediatr 2018; 6: 140.

12. Fenster ME ja Hokanson JS. Heart murmurs and echocardiography findings in the normal newborn nursery. Congenit Heart Dis 2018; 13: 771-5.

13. Hautala J, Gissler M, Ritvanen A 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 2019; 126: 864-73.

14. de-Wahl Granelli A, Meberg A, Ojala T ym. Nordic pulse oximetry screening--implementation status and proposal for uniform guidelines. Acta Paediatr 2014; 103: 1136-42.

15. Singh A, Rasiah SV ja Ewer AK. The impact of routine predischarge pulse oximetry screening in a regional neonatal unit. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed 2014; 99: F297-302.

16. Thangaratinam S, Brown K, Zamora J ym. Pulse oximetry screening for critical congenital heart defects in asymptomatic newborn babies: a systematic review and meta-analysis. Lancet 2012; 379: 2459-64.

17. Minocha P, Agarwal A, Jivani N ym. Evaluation of Neonates With Suspected Congenital Heart Disease: A New Cost-Effective Algorithm. Clinical Pediatrics 2018; 57: 1541–8.

18. Liberman RF, Heinke D, Lin AE ym. Trends in Delayed Diagnosis of Critical Congenital Heart Defects in an Era of Enhanced Screening, 2004-2018. J Pediatr 2023.

19. Singh A, Desai T, Miller P ym. Benefits of predischarge echocardiography service for postnatal heart murmurs. Acta Paediatr 2012; 101: e333-6.

20. Al-Ammouri I, Ayoub F ja Dababneh R. Is pre-discharge echocardiography indicated for asymptomatic neonates with a heart murmur? A retrospective analysis. Cardiol Young 2016; 26: 1056-9.

21. O'Reilly KM, Hall FM, Richens T ym. An audit of the management of heart murmurs on the postnatal wards. Scott Med J 2013; 58: e11-4.

22. Mackie A, Jutras L, Dancea A ym. Can Cardiologists Distinguish Innocent from Pathologic Murmurs in Neonates? J Pediatr 2009; 154: 50-4.

23. Sackey AH. Prevalence and diagnostic accuracy of heart disease in children with asymptomatic murmurs. Cardiol Young 2016; 26: 446-50.

24. Lai LS, Redington AN, Reinisch AJ ym. Computerized Automatic Diagnosis of Innocent and Pathologic Murmurs in Pediatrics: A Pilot Study. Congenit Heart Dis 2016; 11: 386-95.