

# Synnynnäisten sydänvikojen raskaudenaikainen seulonta ja diagnostiikka

**JOHDANTO:** Seulonta-asetuksen mukainen sikiön poikkeavuuksien seulontaohjelma on ollut käytössä vuoden 2010 alusta. Sikiön sydämen rakenteen tarkastelu on tärkeä osa noin 20. raskausviikolla tehtävää rakennepoikkeavuuksien seulontaa.

**AINEISTO JA MENETELMÄT:** Tarkastelimme vaikeiden synnynnäisten sydänvikojen esiintyvyyttä ja niiden raskaudenaikaista löytyvyyttä ja diagnostiikkaa Suomessa vuosina 2005–2011.

**TULOKSET:** Elävänä syntyneiden lasten vaikeista synnynnäisistä sydänvioista löytyi 28 % sikiökaudella. Yksikkammiolisista sydänvioista löydettiin seurantajakson lopussa 87 % ennen syntymää. Suurten suonten transposition ja ulosvirtauskanavien poikkeavuuksien löytyminen raskausaikana oli vielä vaikeaa.

**PÄÄTELMÄT:** Sikiön epäselviin sydänlöydöksiin tulee suhtautua nykyistä aktiivisemmin, ja jatkoselvittelyn syyksi riittää epäily sikiön sydämen rakenneviasta.

**Sydänviat ovat yleisimpiä** lasten epämuodostumia, ja niiden vaikeita muotoja todetaan 25–30/10 000 elävänä syntynyttä kohden (Hoffman ja Kaplan, 2002). Suomessa tämä merkitsee 150–180 lasta vuodessa. Tähän määrään kuuluvat myös laajat leikkaushoitoa vaativat kammioväliseinäaukot ja avoimet valtimotiehyet. Kriittiset, usein sikiökauden avoimesta valtimotiehyestä johtuvat sydänviat ovat edelleen merkittävä perinataalikuolleisuuden syy. Kriittisellä sydänvialla tarkoitetaan rakenteellista vikaa, joka oireilee ja vaatii toimenpiteitä pian syntymän jälkeen. Muut leikkaushoitoa vaativat merkittävät sydänviat oireilevat usein vasta muutamien päivien tai

viikkojen iässä. Kriittinen sydänvika todetaan Suomessa 50–60 vastasyntyneellä lapsella vuosittain, mikä vastaa kansainvälistä esiintyvyyttä (EUROCAT, 2005).

Sikiön sydämen rakenteen tarkastelu on tärkeä osa raskaana olevien vapaaehtoisia kaikukuvausseulontoja varhaisraskauden ja toisen raskauskolmanneksen aikana. Osa synnynnäisistä sydänvioista todetaan tiettyjen raskaudenaikaisten riskitekijöiden yhteydessä, mutta valtaosassa tapauksista ei riskitekijöitä ole havaittavissa. Sikiön sydänvikojen seulonnan kulmakivi on kättilöiden tekemä kaikukuvaus. Suomessa raskaana olevien osallistuminen kaikukuvausseulontoihin on varsin kattavaa. Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen (THL) syntyneiden lasten rekisterin mukaan varhaisraskauden kaikukuvaukseen oli osallistunut 72 % ja toisen raskauskolmanneksen rakenneseulontaan 85 % vuonna 2011 synnyttäneistä naisista (Mika Gissler, henkilökohtainen tiedonanto).

Sikiön vaikeiden kromosomi- ja rakennepoikkeavuuksien seulontaa säätelevä valtioneuvoston asetuksen mukainen seulontaohjelma astui voimaan vuoden 2010 alussa (<http://www.finlex.fi/fi/laki/alkup/2011/20110339>).

Valtakunnallisen seulontaohjelman mukaan varhaisraskauden (yleinen) kaikukuvaus tehdään raskausviikoilla 10 + 0 – 13 + 6 ja rakenneseulonta vaikeiden rakennepoikkeavuuksien havaitsemiseksi raskausviikoilla 18 + 0 – 21 + 6. Rakenneseulonta voidaan vaihtoehtoisesti tehdä raskausviikon 24 + 0 jälkeen, mutta silloin raskautta ei voi enää keskeyttää sikiön vaikean poikkeavuuden vuoksi.

Sikiön rakennekaikukuvauksessa läpikäytävät kohteet sydämen osalta on esitetty Suomen Lääkärilehdessä, sosiaali- ja terveysministeriön (STM) asiantuntijaryhmän muistiossa ja FinOHTAn raportissa (Orden ja Taipale

2005, STM Selvityksiä 2009, Autti-Rämö ym. 2005), ja ne vastaavat kansainvälisiä suosituksia (International Society of Ultrasound in Obstetrics & Gynecology 2006). Seulonnan tavoitteeksi esitetään sydämen epämuodostumista etenkin yksikammiovikojen, valtasuonten transposition ja konotrunkaalisten sydänvikojen löytyminen. Sydämen rakenteet näkyvät 12. raskausviikolta lähtien, mutta sydämen rakennepoikkeavuuksien havaitseminen pienillä sikiöillä on erittäin vaikeaa. Optimaalisiin ajankohtia sydämen rakenteen tarkastelulle on noin 20. raskausviikolla, jolloin sikiön sydämen koko rakenne voidaan käydä luotettavasti läpi.

Kun sikiön sydämen rakenteessa todetaan tai epäillään poikkeavuutta, kokenut perinatologi tai lastenkardiologi tekee jatkotutkimukset yleensä yliopistosairaalassa. Vastasyntyneiden tehoahoito-oppaassa (Ojala ja Pitkänen 2013) on esitetty sikiökardiologisen tutkimuksen aiheet ja ne sikiöiden sydänongelmat, joiden kohdalla synnytykset tulisi keskittää HYKS:iin. Lasten komplisoitu sydänkirurgia on Lääkintöhallituksen mietinnöllä vuodesta 1981 keskitetty HYKS:n Lastenkliniikkaan. Käytäntö varmistettiin STM:n asetuksella vuonna 2006 (767/2006). Käytännössä kaikki lasten sydänkirurgia – keskosten avoimen valtimotiehyen sulkua lukuun ottamatta – siirrettiin HYKS:n Lastenkliniikkaan 1990-luvun lopulla sairaanhoitopiirien keskinäisellä sopimuksella (Heikki Sairanen, henkilökohtainen tiedonanto).

### Tavoitteet

Selvitimme sydämen vaikeiden synnynnäisten rakennevikojen esiintyvyyksiä (elävänä ja kuolleena syntyneet sekä sikiöperustekeskeytykset) Suomessa vuosina 2005–2011 sekä sitä, kuinka hyvin nämä viat löytyivät sikiöaikana. Lisäksi tarkasteltiin sikiöperustekeskeytysten osuutta kaikista sydänvikatapauksista. Tutkimuksen kohteena olivat merkittävät sydänviat, jotka olivat vaatineet toimenpiteen ensimmäisen elinvuoden aikana. Tällaisia olivat yksikammioviat (UVH), valtasuonten transpositio (TGA), konotrunkaaliset sydänviat

(ulosvirtauskanava-alueen poikkeavuudet) sekä vasemman kammion ulosvirtausahtautumat.

### Aineisto

(1) Kaikille merkittävää sydänvikaa sairastaville lapsille tehdään HYKS:n Lastenkliniikassa diagnostinen sydämen kaikukuvaus arvioidessa kajoavan hoidon tarvetta. Nämä tapaukset tunnistettiin käymällä läpi Lastenkliniikan sydäntutkimusyksikössä tutkimusajanjakson aikaiset kaikukuvauslistat.

(2) HYKS:n Lastenkliniikan sydänleikkausrekisterissä käytiin läpi merkittävän synnynnäisen sydänvian vuoksi leikattujen lasten tiedot (Heikki Sairanen, henkilökohtainen tiedonanto).

(3) Tutkimukseen tarvittavat tarkentavat tiedot poimittiin näiden potilaiden sairauskerptomuksista ja sikiöaikaisen sydänvastaanoton käyntitiedoista HYKS:n Lastenkliniikassa.

(4) THL:n epämuodostumarekisteristä selvitettiin lukumäärät vuosina 2005–2010 kuolleena syntyneistä lapsista ja sikiöperusteella tehdyissä raskaudenkeskeytyksissä sikiöistä, joilla oli todettu UVH tai TGA (Epämuodostumarekisteri, THL). Tarkastelu rajattiin näihin kahteen sydänvikaan, koska tutkimusryhmällä ei ollut kuolleena syntyneiden tai keskeytysten osalta käytettävissään sydänvikaa koskevia tapauskohtaisia rekisteritietoja, joita olisi tarvittu muiden vaikeiden sydänvikojen luokitteluun.

Mukaan otettiin kaikki ne edellä mainitut sydänvikatapaukset, jotka olivat löytyneet vuoden 2012 loppuun mennessä eli vuosi seurantajakson päättymisestä. Koska merkittäväksi viaksi katsottiin sydänviat, jotka olivat vaatineet toimenpiteen ennen vuoden ikää, seurantajakson katsottiin olevan riittävä. Sikiödiagnoosin löytyminen todettiin positiiviseksi riippumatta diagnoosihetken raskausajankohdasta tai siitä, oliko positiivinen löydös tehty osana kunnan järjestämää sikiöseulontaa vai yksityissektorin toimesta. Tutkimuksen tapauskohtaiset tiedot on kerätty HYKS:n Lastenkliniikan asianmukaisella luvalla. THL:n epämuodostumarekisteristä

saatiin ainoastaan sydänvikojen tilastotietoja, joten rekisterin käyttöä ei tarvittu.

## Tulokset

Syntymän jälkeen todettujen vaikeiden rakenteellisten sydänvikojen määrät ja esiintyvyydet pysyivät seurantavuosien aikana tasaisina (KUVA 1). Elävänä syntyneillä lapsilla UVH:n esiintyvyys tutkitulla ajanjaksolla oli keskimäärin 2,6/10 000 elävänä syntyneitä lasta kohden ja TGA:n esiintyvyys 2,5/10 000 (TAULUKKO 1). Kun keskeytyksetkin huomioidaan, UVH:n kokonaisesiintyvyys vaihteli vuosittain merkittävästi: 4,4–8,9/10 000 syntyneitä lasta.

Syntyneiden lasten merkittävistä sydänvivoista, jotka olivat vaatineet leikkauksen alle vuoden iässä, löytyi 28 % sikiökaudella (tiedot eivät esillä). Kaikukuvauksessa sydämen nelilokeronäkymän poikkeavuutena esille tulevat yksikammioiset sydänviat diagnosoitiin raskausaikana selkeästi useammin kuin muut kriittiset sydänviat. UVH-tapauksista diagnosoitiin raskausaikana 55 % tutkimusjakson alussa ja 87 % seurantajakson lopussa (syntyneet + sikiöperustekeskeytykset) (KUVA 1). Valtasuonten transpositio löytyi sikiöaikana usein vasta rakenneseulonnan jälkeen. TGA:n löytyminen sikiöaikana parani kuitenkin huomattavasti, ja seurantajakson lopulla 44 % elävänä syntyneistä transpositiota sairastavista vastasyntyneistä löytyi raskausaikana. Raskauksia, joissa sikiöllä oli TGA, keskeytettiin hyvin vähän (KUVA 2).

Raskaudenkeskeytysten osuus kaikista yksikammioisista sikiön sydänvivoista oli seurantajakson lopulla noin 60 % (KUVA 1). Konotrunkaalaisia sydänvivoja ja vasemman kammion ulosvirtausahtaumia pystyttiin luotettavasti tarkastelemaan vain elävänä syntyneiden lasten tiedoista. Näiden sydänvikojen löytyminen raskausaikana pysyi haasteellisena (KUVA 3, TAULUKKO 1).

Merkittävää sydänvikaa epäiltiin raskausaikana usein varsin myöhään, minkä seurauksena tällaisten sydänvikojen konsultaatiot ohjautuvat toivottua myöhemmin HYKS:n Lastenklinikan sikiökardiologiseen poliklinikkaan (KUVAT 1, 2).

**TAULUKKO 1.** Merkittävien sydänvikojen lukumäärä, keskimääräinen potilasmäärä vuodessa ja esiintyvyys (1/10 000) elävänä syntyneillä lapsilla Suomessa vuosina 2005–2011. Kaikkien syntyneiden lasten lukumäärät saatu THL:n syntyneiden lasten rekisteristä.

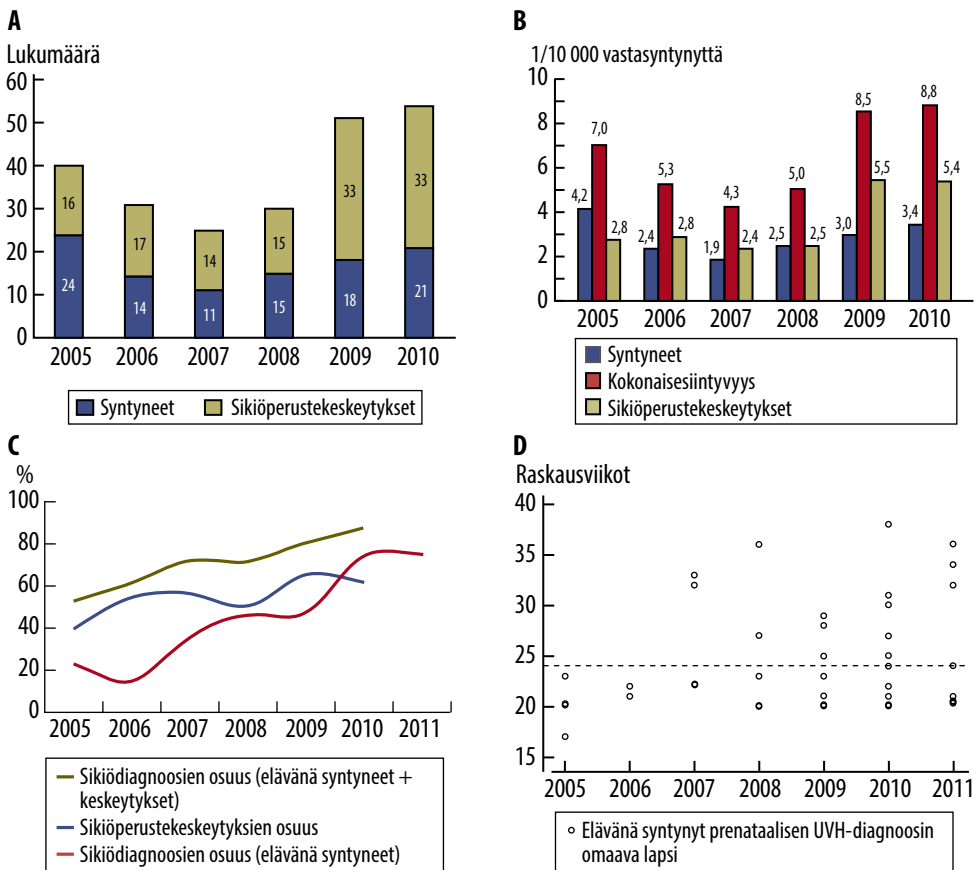
	Lukumäärä	Potilasmäärä/vuosi	Esiintyvyys 1/10000
Yksikammioinen vika (UVH)	109	15,6	2,6
Suurten suonten transpositio (TGA)	103	14,9	2,5
Konotrunkaalinen vika	164	23,4	3,9
Vasemman kammion ulosvirtausahtaus (LVOTO)	237	33,9	5,7

## Pohdinta

Lasten sydänvikojen kajoava hoito on valtakunnallisesti keskitetty HYKS:n Lastenkliniikkaan, josta tutkimusaineiston tapauskohtaiset tiedot on kerätty kattavasti. Aineiston virhelähteen muodostavat mahdolliset puuttuvat tiedot muissa sairaaloissa elävänä syntyneistä lapsista, joilla oli ollut merkittävä sydänvika, mutta tietoa lapsen sydänviasta ei ollut saatu HYKS:n Lastenkliniikkaan raskausaikana eikä syntymän jälkeen. Näin on voinut käydä esimerkiksi perheen päädyttyä vastasyntyneen saattohoitoon vaikeassa kokonaistilanteessa tai lapsen kuollessa välittömästi syntymän jälkeen tai siirtokuljetuksen aikana. Näiden tapauksien lukumäärä on todennäköisesti pieni.

THL:n epämuodostumarekisteri kerää kattavat tiedot syntyneillä lapsilla ja sikiöperustekeskeytyksissä sikiöillä todetuista epämuodostumista. Tutkimuksessamme käytettiin rekisterin lukumäärätietoja kuolleena syntyneistä lapsista ja sikiöperustekeskeytysten sikiöistä, joilla oli todettu UVH tai TGA. Näiden sydänvikojen osalta rekisterin käyttämä luokittelu soveltui tutkimukseemme, mutta muiden sydänvikojen osalta luokitteluun olisi tarvittu tapauskohtaisia rekisteritietoja.

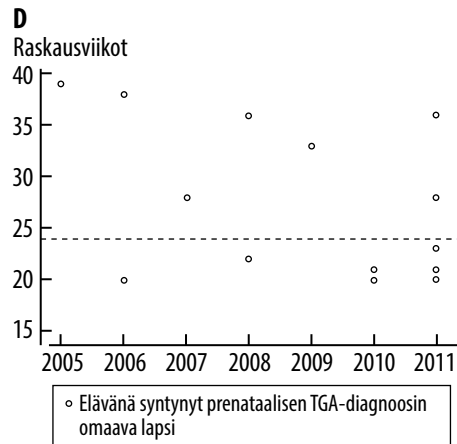
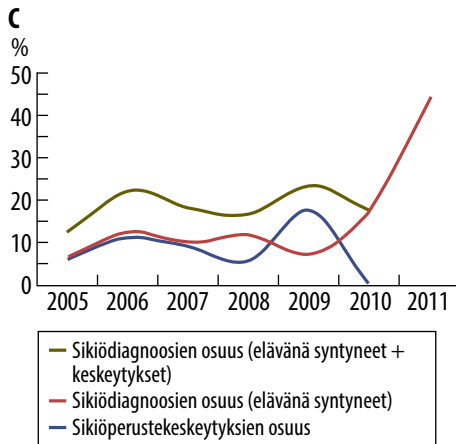
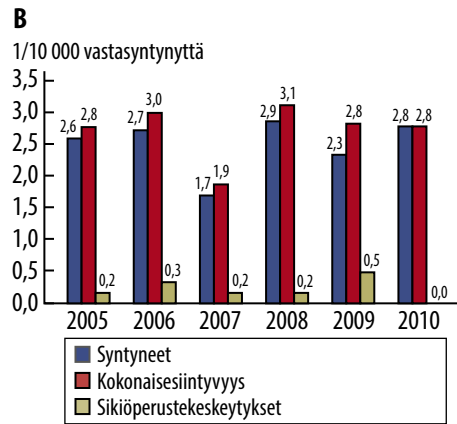
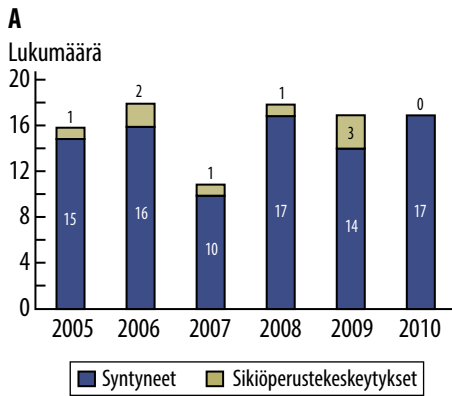
Merkittävien rakenteellisten sydänvikojen määrät ja esiintyvyydet elävänä syntyneillä lapsilla pysyivät seurantavuosien aikana tasaisina ja vastaavat kansainvälisiä lukuja (Hoffman ja Kaplan 2002, Idorn ym. 2012). Vuo-



**KUVA 1.** Yksikammioiset sydänviat (UVH) Suomessa vuosina 2005–2010/2011: **A)** syntyneiden lasten ja sikiöperustekeskeytysten lukumäärät, **B)** esiintyvyydet (1/10000) suhteutettuina kaikkien syntyneiden lasten lukumäärään (syntyneiden lasten rekisteri, THL), **C)** raskausaikana diagnosoitujen ja sikiöperustekeskeytysten osuudet (%). **D)** Sikiön raskausviikot UVH:n diagnoosihetkellä (elävänä syntyneet).

sina 2005–2011 UVH:n esiintyvyys elävänä syntyneillä lapsilla oli 2,6/10 000 (KUVA 1). Tanskassa UVH:n esiintyvyydeksi on aiemmin raportoitu 3,9/10 000 elävänä syntynyttä vuosina 1977–2009 (Hoffman ja Kaplan 2002, Idorn ym. 2012). Sikiödiagnostiikan tason kohennuttua 2000-luvulla tanskalaiset raportoivat UVH:n esiintyvyyden pienenneen merkittävästi syntyneillä lapsilla (0,8/10 000). Huomioitaessa sikiöperustekeskeytykset UVH:n kokonaisesiintyvyys vaihteli vuosittain merkittävästi 4,4–8,9/10 000 vastasyntyntä. Vastaava kokonaisesiintyvyys (syntyneet ja keskeytykset) oli Tanskan aineistossa 3,4–5,3/10 000 (Hoffman ja Kaplan 2002, Idorn ym. 2012).

UVH:n kokonaisesiintyvyyden (syntyneet ja keskeytykset) huomattava vaihtelu aineistossamme ajoittuu seulonta-asetuksen voimaantulon ajankohtaan (KUVA 1). Sikiöperustekeskeytyksissä UVH-tapausten esiintyvyys suureni huomattavasti. Vastaavaa ei ollut nähtävissä syntyneiden UVH-lasten kohdalla. Tutkimusryhmällä ei ollut käytössään keskeytyksen jälkeisiä tapauskohtaisia rekisteritietoja sikiöiden sydänvioista, joten on mahdotonta sanoa, oliko kyseessä todellinen UVH:n kokonaisesiintyvyyden suureneminen, merkittävän sydänvian diagnostiikassa tai vaikeusasteen perinatologisessa määrittelyssä tapahtunut muutos, rakeneseulonnan yleistymiseen liittyvä esiintyvyyden vaihtelu vai pelkkä sattuma. Vuosien 2011

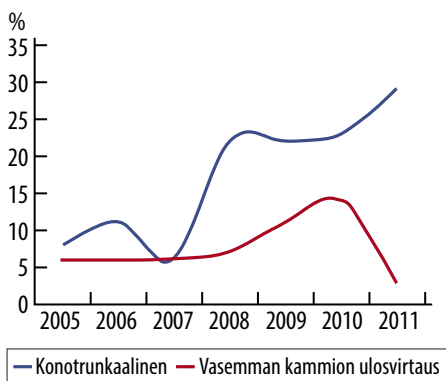


**KUVA 2.** Suurten suonten transpositio (TGA) Suomessa vuosina 2005–2010/2011. **A)** syntyneiden lasten ja sikiöperustekeskeytysten lukumäärät, **B)** esiintyvyydet (1/10 000) suhteutettuina syntyneiden lasten lukumäärään (syntyneiden lasten rekisteri, THL) sekä **C)** raskausaikana diagnosoitujen ja sikiöperustekeskeytysten osuudet (%) kaikista tapauksista. **D)** Sikiön raskausviikot TGA:n diagnoosihetkellä (elävänä syntyneet).

ja 2012 sikiöperustekeskeytyksissä ei THL:n epämuodostumarekisterin alustavien tietojen perusteella ole enää nähtävissä vastaavia suuria UVH:n lukumääriä (Annukka Ritvanen, henkilökohtainen tiedonanto, THL).

Synnynnäisten sydänvikojen sikiöaikainen löytyvyys on viime vuosina selvästi parantunut. Raportoimissamme luvuissa sikiödiagnoosi katsottiin positiiviseksi riippumatta diagnoosihetken raskausajankohdasta. Osa sikiöiden vaikeista sydänvicioista löytyi vasta varsinaisen seulonta-ajan jälkeen. Yksikammioiset sydänviat, jotka ilmenevät nelilokeronäkymän poikkeavuutena, löytyivät raskauden aikana merkittävästi aiempaa paremmin tutkimusjakson lopulla, 87 % kaikista UVH-tapa-

uksista (syntyneet ja sikiöperustekeskeytykset) (KUVA 1). Yksikammiovian alaryhmässä, vasemman sydänpuoliskon vajaakehittyneisyys -oireyhtymässä (HLHS), ranskalaiset ovat raportoineet 89 %:n sikiöaikaisia löytömlukuja 2000-luvun taitteesta (syntyneet ja keskeytykset) (Khoshnood ym. 2005). Raskaudenkeskeytyksen osuus suureni seurantaajan aikana, ja tutkimusjakson lopulla 60 % näistä sydänvicioista keskeytettiin raskauden aikana. Luvut vastaavat pitkälti Ranskasta vuosittuhannen taitteesta raportoituja lukuja (Khoshnood ym. 2005). On kuitenkin todettava, että jo parikymmentä vuotta käytössä ollut sydämen nelilokeronäkymän sisällyttäminen seulontakuvaukseen ei yksin riitä, sillä



**KUVA 3.** Raskausaikana diagnosoitujen osuudet konotrunkaalisisa vioissa ja vasemman kammion ulosvirtausahtaumisissa elävänä syntyneillä lapsilla vuosina 2005–2011.

suureen osaan sydänvikoja kuuluu myös merkittäviä ulosvirtausalueen tai suurten suonten rakennepoikkeavuuksia.

TGA:n esiintyvyys oli vuosina 1995–2011 aineistossamme elävänä syntyneillä 2,5/10 000, mikä vastaa aiemmin raportoitua TGA:n esiintyvyyttä 3,2/10 000 (vaihteluväli 2,3–3,8/10 000) (Hoffman ja Kaplan 2002, Idorn ym. 2012). Tämän sydänvian sikiöseulonta ja -diagnostiikka näyttävät tehostuvan. Tutkimusjakson lopulla 44 % elävänä syntyneiden lasten transpositioista todettiin raskausaikana. Tässä emme yllä Ranskasta 2000-luvun taitteesta raportoituuihin TGA:n löytymislukuihin (73 %) (syntyneet ja keskeytykset). Ranskaa pidetään yhtenä sydänvikojen sikiödiagnostiikan huippumaana Euroopassa (Khoshnood ym. 2005). Raskaudenkeskeytysten osuus täysin korjattavassa sydänviassa on Suomessa ollut hyvin pieni (KUVA 2).

Sikiöaikana konotrunkaalisen alueen ja erityisesti vasemman kammion ulosvirtausta rajoittavat viat ovat vaikeita raskaudenaikaisen kuvantamisen kohteita. Niiden havaitseminen vastasyntyneellä on kliinikoiden tarkan diagnostiikan ja laajalti käytetyn happikyllästeisyysseulan varassa (Valmari 2007, Thangaratinam 2013). Vasemman kammion ulosvirtausta rajoittavien vikojen diagnostiikan vaatavuutta lisää vielä se, ettei vastasyntyneen happikyllästeisyysseulakaan löydä aina näitä

vikoja (Thangaratinam 2013). Tarkasteltaessa näiden sydänvikojen löytymistä sikiöaikana pelkästään syntyneiden lasten kohdalla nähdään luvuissa vähäistä kohentumista ajan myötä. Luvut eivät kuitenkaan kerro koko totuutta, koska sikiöperustekeskeytysten tilastoja ei voinut luotettavasti tarkastella konotrunkaalisen ja vasemman kammionulosvirtausalueen vikojen osalta tapaustason rekisteritietojen puuttuessa aineistostamme.

Yksiselitteisesti ei ole aina osoitettavissa, missä määrin merkittävän sydänvian löytymisellä sikiökaudella on myöhemmin merkitystä lapsen ennusteelle. Lapset, joiden sydänvika on diagnosoitu jo raskausaikana, eivät ole vertailukelpoisia syntymän jälkeen diagnosoitujen kanssa. Prenataalisesti diagnosoiduilla on usein löydöksiltään monimutkaisempi sydänvika, heillä esiintyy enemmän kromosomipoikkeavuuksia tai muita oireyhtymiä sydänvikansa taustalla. Heillä esiintyy useammin sydämen ulkopuolisia rakennepoikkeavuuksia, joiden raskaudenaikaisissa jatkotutkimuksissa sydänvikakin on voinut löytyä. Toisaalta syntymän jälkeen diagnosoidut ovat jo osoittaneet elinkelpoisuuttaan (Sharland 2010).

Merkittävän sydänvian löytyminen raskausaikana vähentää perinataalikuolleisuutta ja -sairastavuutta etenkin kriittisissä avoimesta valtimotiehyestä riippuvaisissa sydänvioissa ja TGA:ssa. Ensin mainituissa valtimotiehyen avaaminen ja ylläpito prostaglandiiniinilla on oleellinen tekijä verenkierron vakauttamisessa heti lapsen synnyttyä. Erityisesti TGA:ssa, vasemman sydänpuoliskon vajaakehittyneisyys -oireyhtymässä ja aortan koarktaatioissa on osoitettu sydänvian sikiöaikaisen löytymisen parantavan lapsen ennustetta, koska ennalta suunniteltu synnytys takaa vastasyntyneen viiveettömän hoidon (Bonnet ym. 1999, Two-retzky ym. 2001, Franklin ym. 2002, Markkanen ym. 2013). Edellä mainittujen sydänvikojen löytymiseen sikiöseulonnassa tulee myös Suomessa kiinnittää erityishuomiota. Kriittisen sydänvian löydyttyä raskausaikana synnytykset voidaan ohjata HYKS:iin. Kriittisesti sydänsairaana lapsen saapuminen optimaaliseen hoitopaikkaan tapahtuu turvallisimmin äidin kohdussa, mikä voidaan toteuttaa vain,

jos sikiön sydänvika on diagnosoitu ajoissa raskausaikana.

Sikiön sydänvika voi olla vihje kromosomipoikkeavuudesta, muusta oireyhtymästä tai muista vaikeista rakennepoikkeavuuksista. Sydänvian omaavista lapsista 12 %:lla todetaan kromosomipoikkeavuus. Tyypillinen tällainen sydänlöydös on eteis-kammioväliseinän puutos (AVSD), jota havaitaan 57 %:lla osana Downin oireyhtymää (trisomia 21) (EUROCAT, 2005). Konotrunkkaalisista vioista osa liittyy kromosomialueen 22q11-mikrodeleetioon. Sikiön sydämen vaikea kardiomyopatia tai monen läppärakenteen ongelma saattaa viitata systeemitautiin tai vaikeampiin kromosomiongelmiin (trisomiat 13, 18). Sikiön sydänvian löydyttyä mahdollista kromosomipoikkeavuutta voidaan vanhempien niin halutessa yrittää raskausaikana selvittää lapsivesi- tai istukkanäytetutkimuksen avulla. Muut liitännäispoikkeavuudet voivat löytyä tarkennettujen kaikukuvausten avulla.

Sydänvian raskaudenaikainen diagnoosi antaa vanhemmille mahdollisuuden etukäteen sopeutua syntyvän lapsensa sairauteen ja tulevaan hoitoon. Toisaalta, jos sikiöllä todetaan hyvin vaikea sydänvika, osa vanhemmista harkitsee raskaudenkeskeytystä tai vastasyntyneen saattohoitoa. Päätöksen tekeminen on aina vaikeaa, mutta objektiivinen tieto sikiöllä todetun sydänvian edellyttämistä toimenpiteistä ja lapsen syntymänjälkeisestä ennusteesta auttaa raskaana olevia tekemään perheensä kannalta sopivimman ratkaisun. Päätöksestä riippumatta perheen tulee saada tarvitsemaansa tietoa ja tukea raskauden aikana ja sen jälkeen, kuten myös silloin, kun sikiön vaikea sydänvika todetaan vasta myöhään raskausaikana, jolloin raskaudenkeskeytys ei enää ole mahdollinen.

## Lopuksi

Synnyttäisten sydänvikojen sikiöaikainen löytyvyys on maassamme viime vuosina selvästi parantunut, vaikka kaikilta osin ei vielä ylletä parhaalle eurooppalaiselle tasolle. Sikiöaikana tulisi havaita etenkin vastasyntyneen ennusteeseen merkittävästi vaikuttavat raken-

## YDINASIAT

- ▶ Synnyttäiset sydänvikat ovat luotettavasti havaittavissa rakenneseulonnessa noin 20. raskausviikolla.
- ▶ Sikiön sydämen merkittävät rakennepoikkeavuudet tulisi löytää viimeistään toisen raskauskolmanneksen aikana tehtävässä rakenneseulonnessa.
- ▶ Vaikeiden sydänvikojen esiintyvyydet vastasivat aineistossamme kansainvälistä tasoa.
- ▶ Merkittävistä sydämen epämuodostumista yksikkammiotiset sydänvikat löytyivät herkemmin kuin ulosvirtauskanavien rakennevikat.
- ▶ Sikiön rakenneseulonnessa tulisi vaikeiden sydänvikojen löytymiseen panostaa nykyistä enemmän.

teelliset sydänvikat. Sikiön sydäntutkimuksessa on nelilokeronäkymän lisäksi tärkeää ottaa kantaa ulosvirtaussuonten keskinäiseen orientaatioon ja kokoon. Vasemman kammion ulosvirtausolosuhteisiin on syytä kiinnittää nykyistä enemmän huomiota.

Kätilö kuvantaa sydämen osana sikiön koko rakenteen seulontaa, ja käytettävissä oleva vastaanottoaika on rajallinen. Mikäli sydänlöydös poikkeaa normaalista, tärkeää ei ole, pystytäänkö löydös seulontahetkellä nimeämään oikein. Tarkempaan sydämen kuvantamiseen ei tarvitse tässä vaiheessa ja tilanteessa uhrata enempää aikaa, eikä selvästi epäilyttävää löydöstä pidä jäädä seuraamaan tai kontrolloida toistuvasti. Kun äiti ohjataan ripeästi jatkoselvittelyihin, sikiön sydänlöydöksen merkitys saadaan selvitettyä nopeammin.

Sikiön merkittävää sydänvikaa epäiltäessä kaikkien yliopistosairaaloiden lastenkardiologit ovat perinatologien konsultoitavissa. Nämä tapaukset tulisi ohjata myös konsultatiokäynnille HYKS:n Lastenlinikkaan mieluiten ennen 22.–23. raskausviikkoa ja varsinkin, jos vanhemmat ovat päätyneet jatkamaan raskautta tai sikiön sydänvikadiagnoosia pitää varmentaa. ■

**KIRJALLISUUTTA**

- Autti-Rämö I, Koskinen H, Mäkelä M, Ritvanen A, Taipale P ja asiantuntijaryhmä. Raskauden ajan ultraäänitutkimukset ja seerumiseulonnat rakenne- ja kromosomipoiikkeavuuksien tunnistamisessa. FinOHTAn raportti 27 2005;http://www.julkari.fi/handle/10024/76012.
- Bonnet D, Coltri A, Butera G, ym. Detection of transposition of the great arteries in fetuses reduces neonatal morbidity and mortality. *Circulation* 1999; 99:916–8.
- Epämuodostumarekisteri, THL. [http://www.thl.fi/fi\\_FL/web/fi/tilastot/aiheittain/seliterveys/epamuodostumat](http://www.thl.fi/fi_FL/web/fi/tilastot/aiheittain/seliterveys/epamuodostumat).
- Epämuodostumarekisterin laatuseloste. [http://www.thl.fi/fi\\_FL/web/fi/tilastot/tietoa/laatuseloste/epamuodostumat](http://www.thl.fi/fi_FL/web/fi/tilastot/tietoa/laatuseloste/epamuodostumat).
- Eurocat (European Surveillance of Congenital anomalies). Special Report: Congenital heart Defect in Europe 2000-2005. EUROCAT Central Registry, Statistical Monitoring Executive Summary 2009.
- Franklin O, Burch M, Manning N, Sleeman K, Gould S, Archer N. Prenatal diagnosis of coarctation of the aorta improves survival and reduces morbidity. *Heart* 2002;87:67–9.
- Hoffman JL, Kaplan S. The incidence

- of congenital heart disease. *J Am Coll Cardiol* 2002;39:1890–900.
- Idorn L, Olsen M, Jensen AS, ym. Univentricular hearts in Denmark 1977 to 2009: Incidence and survival. *Int J Cardiol* 2013;167:1311–6.
- International Society of Ultrasound in Obstetrics & Gynecology. Cardiac screening examination of the fetus: guidelines for performing the ‘basic’ and ‘extended basic’ cardiac scan. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2006;27:107–13.
- Khoshnood B, De Vigan C, Vodovar V, ym. Trends in prenatal diagnosis, pregnancy termination, and perinatal mortality of newborns with congenital heart disease in France, 1983-2000: a population-based evaluation. *Pediatrics* 2005;115:95–101.
- Markkanen H, Pihkala J, Salminen J, Saarinen M, Hornberger L, Ojala T. Prenatal diagnosis improves the postnatal cardiac function in a population-based cohort of infants with hypoplastic left heart syndrome. *J Am Soc Echocardiogr* 2013;26:1073–9.
- Ojala T, Pitkänen O. Sikiön sydänvika. Kirjassa: Fellman, Luukkainen, Asikainen toim. Vastasyntyneiden tehohoito. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim, 2013.

- Orden R, Taipale P. Mitkä ultraäänitutkimukset ovat perusteltuja raskauden aikana. *Suom Lääkäril* 2005;47:4851–7.
- Sharland G. Fetal cardiac screening: why bother?. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 2010;95:F64–8.
- Sikiön poikkeavuuksien seulonta. Seulonta-asetuksen täytäntöönpanoa tukevan asiantuntijaryhmän muistio. STM:n selvityksiä 2009:1. <http://www.stm.fi/julkaisuut/nayta/-/julkaisu/1374906>.
- Thangaratnam S. Pulse oximetry screening for critical congenital heart defects (CCHD) in asymptomatic newborns: a systematic review and meta analysis. *Lancet* 2012;379:2459–64.
- Tworetzky W, McElhinney DB, Reddy VM, Brook MM, Hanley FL, Silverman NH. Improved surgical outcome after fetal diagnosis of hypoplastic left heart syndrome. *Circulation* 2001;103:1269–73.
- Valmari P. Should pulse oximetry be used to screen for congenital heart disease? *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 2007;92:F219–24.
- Valtioneuvoston asetus seulonnoista ajantasaisena (339/2011) <http://www.finlex.fi/fi/laki/alkup/2011/20110339>.

**Summary**

**Prenatal screening and diagnosis of severe congenital heart defects in Finland**

**INTRODUCTION:** Careful investigation of the heart for finding structural heart defects is an essential part of nationwide fetal anomaly screening at 20th weeks of gestation which took effect in 2010.  
**PATIENTS AND METHODS:** We studied the results of fetal cardiac screening in infants having a major congenital cardiac defect in 2005–2011.  
**RESULTS:** 28 % of severe cardiac defects were detected prenatally. Univentricular heart defects were prenatally found in 87 % of all cases. Screening for transposition of great arteries and conotruncal defects remains challenging.  
**CONCLUSIONS:** More active approach with a rapid referral is recommended for abnormal cardiac findings in fetal structural screening.

\* \* \*

Kiitämme professori Heikki Sairasta ja professori Mika Gisslerä avusta ja taustatiedoista. Olemme kiitollisia sairaanhoitaja Tiina Järvisen ja sairaanhoitaja Heli Lukkarisen avusta potilastietojen järjestämisessä. Lisäksi kiitämme tuesta Suomen Lääketieteen Säätiötä, Suomen Akatemiaa, Lastentautien tutkimussäätiötä sekä Kirsti ja Tor Johanssonin sydän- ja syöpäsäätiötä.

**TIINA OJALA, LT, lastenkardiologi**  
**ANNUKKA RITVANEN, LL, perinnöllisyyslääkäri, ylilääkäri**  
**OLLI PITKÄNEN, dosentti, lastenkardiologi, Suomen Akatemian klininen tutkija**  
 HYKS:n lastenkliniikka, sydäntutkimusyksikkö, HUS Terveyden ja hyvinvoinnin laitos, THL Epämuodostumarekisteri

**SIDONNAISUDET**  
 Kirjoittajilla ei ole sidonnaisuuksia