

# Ferna Fallots á Íslandi 1968-2001

## Ágrip

**Herbert Eiríksson**  
SÉRFRÆÐINGUR Í  
BARNALÆKNINGUM OG  
HJARTASJÚKDÓMUM BARNNA

**Gunnlaugur  
Sigfússon**  
SÉRFRÆÐINGUR Í  
BARNALÆKNINGUM OG  
HJARTASJÚKDÓMUM BARNNA

**Hróðmar  
Helgason**  
SÉRFRÆÐINGUR Í  
BARNALÆKNINGUM OG  
HJARTASJÚKDÓMUM BARNNA

**Tilgangur:** Ferna Fallots (tetralogy of Fallot – TOF) er algengastur þeirra hjartagalla sem valda bláma. Þessi rannsókn varðar fernu Fallots á Íslandi á 34 ára tímabili, frá 1968 til og með 2001.

**Efniviður og aðferðir:** Rannsóknin nær til allra þeirra sem greindir voru með fernu Fallots á Íslandi á tilgreindu árabili. Gagna var aflað úr sjúkraskrár sem innihéldu hjartaómskoðunar-, hjartaþræðingar- og krunfningaskýrslur.

**Niðurstöður:** Fjórutíu og sex einstaklingar reyndust hafa fernu Fallots á tímabilinu. Nýgengi 1:3209 fæðingar og kynhlutfall 1,2 drengir á hverja telpu. Eftirlitstími er frá tveimur mánuðum í 33 ár, miðgildi 10,5 ár. Þrjátíu og sjö einstaklingar höfðu dæmigerða fernu Fallots en af þeim níu börnum sem höfðu flóknari sjúkdóm voru sex með fernu Fallots með lungnaslagæðarlokun (TOF with pulmonal atresia). Af heildarhópnum voru sex með staðfestan litningagalla og fimm að auki með sköpulagsgalla utan hjarta. Af 46 sjúklingum hefur verið gerð fullnaðarskurðaðgerð hjá 38 (82,6%). Í helmingi tilvika var gangur í kjölfar aðgerðar erfiður og tvö börn dóu á fyrstu dögum eftir hana. Af 46 einstaklingum með fernu Fallots sem þessi rannsókn nær til eru sjö látnir (15,2%) og þrír hafa tapast úr eftirliti. Af 36 einstaklingum sem á lífi eru og upplýsingar liggja fyrir um telst ástand viðunandi eða gott hjá 32 (88,9%), hjá hinum fjórum eru fyrirhugaðar frekari skurðaðgerðir sem ætlað er að bæta ástand. Af 30 einstaklingum sem hafa dæmigerðan sjúkdóm hafa tveir þurft meðferðar við vegna hjartsláttartruflana og í fjórum tilvikum hefur verið gripið til inngríphjartaþræðinga þremur til 24 árum eftir leiðréttandi skurðaðgerð. Við síðustu hjartaómskoðun var ástand mjög gott hjá 20 þessara 30 sjúklinga, en í 10 tilvikum var um markverð frávik að ræða. Oftast var um að ræða nokkra eða verulega stækkun á hægri slegli með markverðum leka á lungnaslagæðarloku.

**Ályktun:** Ferna Fallots er alvarlegur meðfæddur hjartasjúkdómur með hárrí tífni meðfylgjandi litningagalla og/eða sköpulagsgalla utan hjarta. Með árunum hafa framfarir hvað varðar greiningu, skurðaðgerðir og meðferð almennt verulega bætt horfur þeirra sem fæðast með þennan alvarlega sjúkdóm.

## Inngangur

Ferna Fallots (tetralogy of Fallot – TOF) er alvarlegur meðfæddur hjartagalli sem var fyrst lýst af Fallot árið

## ENGLISH SUMMARY

Eiríksson H, Sigfússon G, Helgason H

### Tetralogy of Fallot in Iceland from 1968 to 2001

Læknablaðið 2004; 90: 297-303

**Objective:** We reviewed our experience regarding tetralogy of Fallot (TOF) in Iceland over a 34 year period from 1968 to 2001. We looked at incidence, diagnosis, treatment and outcome and any changes in these parameters during the study period.

**Materials and methods:** Data were obtained from hospital records containing echocardiographic, cardiac catheterization, surgical and autopsy reports.

**Results:** Forty six children were diagnosed as having TOF during the study period. The incidence was 1:3209 births and male to female ratio 1.2:1. The followup period was from two months to 33 years (median 10.5 years). Thirty seven patients had classic TOF, six had TOF with pulmonic atresia and three had other anatomical variants. Six children had chromosomal abnormalities and another five had physical anomalies outside of the heart. Nine children (24.3%) with classic TOF had a systemic to pulmonary artery shunt placed. Thirty eight (82.6%) of the patients have had corrective cardiac surgery and five in addition are scheduled to undergo such procedure in the near future. Three patients died before corrective surgery. All corrective operations were carried out abroad. Half of the patients had difficulties following surgery and two (5.3%) died in the immediate post operative period. Of the 46 children born with TOF during the study period, seven (15.2%) have died and three are lost to followup. Corrective heart surgery had been done in four of the seven patients who died. Of the 36 patients alive in whom current information is available, 32 (88.9%) are in good physical condition leading full active lives. Corrective surgery which is planned for the other four is expected to improve their condition. Of 30 patients with classic TOF, two are being treated for arrhythmia and four have had interventional cardiac catheterizations three to 24 years following corrective surgery. In 10 of 30 patients with classic TOF the most recent echocardiogram showed significant abnormalities. Most commonly this consisted of moderate to severe enlargement of the right ventricle with significant pulmonary valve insufficiency.

**Conclusions:** TOF is a complex congenital heart defect with high incidence of coexistent chromosomal and physical abnormalities. Progress in recent years regarding surgical treatment and care of these patients in general has dramatically improved outcome.

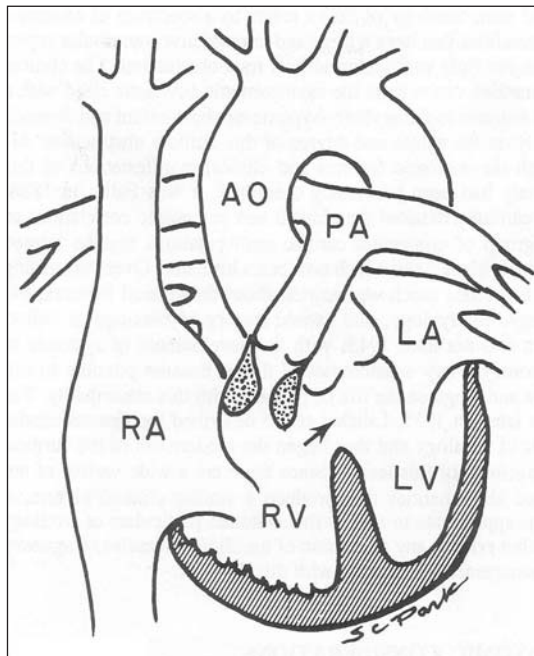
**Key words:** tetralogy of Fallot, congenital heart defects, congenital heart disease.

**Correspondence:** Herbert Eiríksson, [herbert@landspitali.is](mailto:herbert@landspitali.is)

Barnspítala Hringins,  
Læknadeild Háskóla Íslands.

Fyrirspurnir og bréfaskipti:  
Herbert Eiríksson,  
Barnspítala Hringins,  
Landspítala Hringbraut, 101  
Reykjavík. Sími: 543-1000.  
[herbert@landspitali.is](mailto:herbert@landspitali.is)

**Lykilord:** ferna Fallots,  
hjatagallar, meðfæddir  
hjatrasjúkdómar



**Figure 1.** Tetralogy of Fallot. AO = aorta; PA = pulmonary artery; LA = left atrium; RA = right atrium; LV = left ventricle; RV = right ventricle.

1888 (1). Sjúkdómurinn er algengastur þeirra galla á hjarta sem valda bláma og er 3-4% af meðfæddum hjartagöllum (2-6). Við dæmigerða fernu Fallots er til staðar stórt op milli slegla (ventricular septal defect), þrængsli í eða undir lungnaslagæðarloku (pulmonal stenosis), tilfærsla á upptökum ósæðar (overriding aorta), og þykkun á hægri slegli (mynd 1). Þekkt eru afbrigði þessa sjúkdóms og af þeim er fernu Fallots með lungnaslagæðarlokun (TOF with pulmonary atresia) algengast. Birtingarform sjúkdómsins eru mismunandi og ræður þar mestu hve alvarleg þrængsli í útstreymishluta hægri slegils eru og þar með hversu skert blóðflæði til lungna er. Við væg þrængsli eru þetta einkennalausir nýburar sem greinast vegna hjartaóhljóðs, en við alvarlegri þrængsli er blámi til staðar frá fyrstu tíð. Með tímanum aukast þrængsli í útstreymishluta hægri slegils og þannig dregur úr blóðflæði til lungna og blámi eykst. Með tilkomu hjartaskurðaðgerða hafa lífsgæði og lífslíkur einstaklinga með fernu Fallots batnað verulega. Upphaf skurðaðgerða við þessum sjúkdómi er 1944 með aðgerð þar sem blóðflæði til lungna var aukið með því að tengja neðanviðbeinsslagæð beint við lungnaslagæð og bæta þannig súrefnismettun í líkamsblóðrás. Það var svo 1955 að Lillehei og félagar lýstu fyrstu árangursríku aðgerðinni þar sem gerð var leiðréttandi skurðaðgerð og var það forsmekkurinn að þeim aðgerðum sem framkvæmdar eru enn í dag. Fjölmargar rannsóknir hafa verið gerðar erlendis varðandi meðferð og horfur þeirra sem hafa fernu Fallots (7-11). Þetta er hins vegar fyrsta samantektin sem gerð er hérlendis á þessum sjúkdómi.

Tilgangur rannsóknarinnar er að kanna nýgengi fernu Fallots á Íslandi, greiningu, meðferð og horfur. Einnig að athuga eftir föngum hvernig þessir þættir hafa breyst á þeim 34 árum sem rannsóknin nær til,

en mikil framþróun hefur orðið í hjartalækningum barna á þessum tíma.

### Efniviður og aðferðir

Rannsóknin nær til þeirra einstaklinga á Íslandi sem greindir voru með fernu Fallots á árunum 1968-2001. Greining var í öllum tilvikum gerð á Barnaspítala Hringins en skurðaðgerðir í flestum tilvikum framkvæmdar erlendis.

Tölvuskráning sjúklingabókhalds Landspítala (áður Ríkisspítalar) nær aftur til ársins 1981. Gögn sjúklinga fyrir það ár með sjúkdómsgreininguna 746,2 (ICD 8), frá 1982 með greiningu 745,2 (ICD 9) og frá 1997 númer Q21.3 (ICD 10) ásamt með keimlíkum greiningarnúmerum voru metin með tilliti til sjúkdómsgreiningarinnar fernu Fallots. Upplýsingar um sjúklinga sem fæddir voru á árunum 1968-1980 fengu úr gögnum Landspítala og hjartasérfræðinga hans.

Í aftursýna hluta rannsóknarinnar var leitað fanga í sjúkraskrá, ómskoðunarskýrslum, hjartaþræðingarskrá og krufningarskýrslum. Skráð var nákvæm sjúkdómsgreining, hvernig hún fékkst og hvort um aðra meðfylgjandi galla væri að ræða. Athugað var greiningarár, kyn og aldur við greiningu. Þá var skráður aldur við skurðaðgerð, aðgerðarstaður og gangur eftir aðgerð. Hinn hluti rannsóknarinnar fólst í því að meta núverandi ástand eftirlifandi sjúklinga sem til náðist. Gerð var líkamsskoðun, hjartarit, hjartaómskoðun og sjúklingar flokkaðir eftir líkamsgetu (NYHA) (12). Leitast var við að bera saman fyrri helming rannsóknartímabilsins (1968-1984) við síðari helming þess (1985-2001) og loks er gerður samamburður við erlendar rannsóknir eftir því sem við á.

Samþykki fyrir rannsókninni fékkst frá vísindasíðanefnd Landspítala og tilkynning um hana var send Persónuvernd.

### Niðurstöður

#### Nýgengi, greiningarár, kynhlutfall

Alls greindust 46 einstaklingar með fernu Fallots á þeim 34 árum sem rannsóknin nær til, fimmtán á fyrri 17 árum rannsóknartímans og 31 á seinni hluta hans. Nýgengi reyndist 1:3209 fæðingar. Drengir voru 25 og telpur 21, kynhlutfall 1,2:1. Mynd 2 sýnir greiningarár eftir kynjum. Fæstir, eða einungis tveir, greindust á árabílinu 1978-1982, en flestir, eða 12, á árunum 1993-1997. Öll börnin að fjórum undanskildum voru fullburða ( $\geq 37$  vikur) við fæðingu. Eftirlitstími er frá tveimur mánuðum í 33 ár (miðgildi 10,5 ár).

#### Greining

Á mynd 3 kemur fram aldur við sjúkdómsgreiningu. Fjögur börn greindust á fósturskeiði, í viku 17, 32, 35 og 37. Tólf börn (26,1%) greindust ekki fyrr en eftir sjö daga aldur og af þeim voru átta fædd á fyrri 17

árum rannsóknartímans. Í 12 tilvikum var hjartaþræðing notuð til sjúkdómsgreiningar, en frá því síðla árs 1983 hafa sjúkdómsgreiningar í öllum tilvikum verið gerðar með hjartaómskoðun. Þrjátíu og sjö börn (80,4%) höfðu dæmigerða fernu Fallots (mynd 4). Sex börn (13%) sem öll eru fædd 1995 eða síðar höfðu fernu Fallots með lungnaslagæðarlokun. Af þeim þremur börnum sem höfðu annarskonar sjúkdóm var eitt með lokuleysi lungnaslagæðar (absent pulmonary valve), eitt hafði gátta- og sleglaskiptagalla (atrioventricular septal defect) til viðbótar við grunnsjúkdóm og í þriðja tilvikinu átti önnur meginlungnaslagæðagreina upptök í ósæð (hemitruncus).

#### Fæðingargallar utan hjarta

Sex barnanna (13%) reyndust hafa staðfestan litningagalla, þar af þrjú heilkenni Downs. Af hinum þremur hafði eitt tíglun þristæðu 8 auk yfirfærslu milli litninga 9 og 18. Eitt hafði úrfellingu á svæði q42.3 á litningi 1 (chromosome 1q deletion syndrome) og í þriðja tilvikinu var um úrfellingu á svæði q11.2 á litningi 22 að ræða (velo-cardio-facial syndrome). Auk þessa reyndust fimm einstaklingar hafa sköpulagsgalla sem í fjórum tilvikum var hægt að leiðrétta með skurðaðgerð með góðum árangri. Þannig höfðu 11 af 46 börnum (23,9%) litningagalla eða annarskonar meðfæddan galla utan hjarta.

#### Hjáveituaðgerð við dæmigerða fernu Fallots

Hjáveituaðgerð (shunt procedure) er bráðabirgðaaðgerð sem ætlað er að auka blóðflæði til lungna og bæta súrefnismettun í líkamsblóðrás. Þannig má vinna tíma og gefa barninu færi á að vaxa og draga þannig úr áhættu við fullnaðaraðgerð. Háveituaðgerð var gerð hjá níu börnum með dæmigerðan sjúkdóm (24,3%) og með tilætluðum árangri í öllum tilvikum. Af þessum níu börnum voru þrjú fædd á fyrri hluta rannsóknartímabilsins en sex síðar. Sex þessara aðgerða voru gerðar erlendis (London) en þrjár þær síðustu á Barnaspítala Hringinsins.

#### Fullnaðar skurðaðgerðir

Þessi aðgerð er fólgin í því að loka opi í sleglaskilum með bót og létta á þrengslum í útstreymishluta hægra slegils. Af 46 sjúklingum hefur verið gerð leiðrétandi skurðaðgerð hjá 38 (82,6%) og þar af var útstreymishluti hægra slegils víkkaður með bót í 27 tilvikum (71,1%). Af þeim átta sem ekki hafa gengist undir fullnaðaraðgerð eru fimm börn þar sem fyrir liggur að gera slíka aðgerð á næstu mánuðum eða árum, en þrjár sjúklinganna dóu áður en til slíkrar aðgerðar kom. Af þessum þremur börnum höfðu tvö litningagalla með fjölvanskapnaði og eitt hafði fernu Fallots með lungnaslagæðarlokun. Flestar aðgerðanna, eða 33, voru gerðar í London, fjórar aðgerðir hafa verið gerðar í Bandaríkjunum og ein í Osló. Aldursdreifing við fullnaðarskurðaðgerð er frá þremur mánuð-

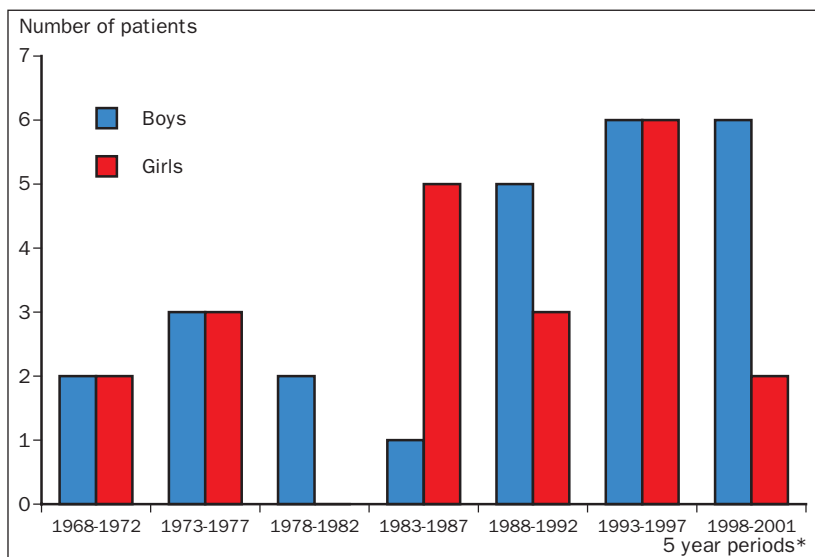


Figure 2. Diagnosis by year and sex. \* Note that the last column represents 4 years.

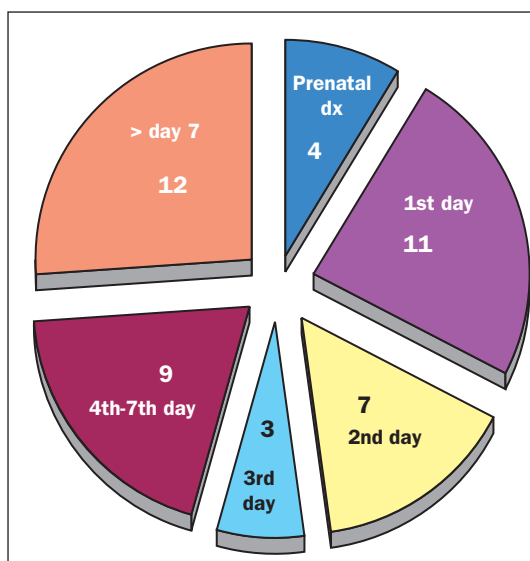


Figure 3. Age at the time of diagnosis

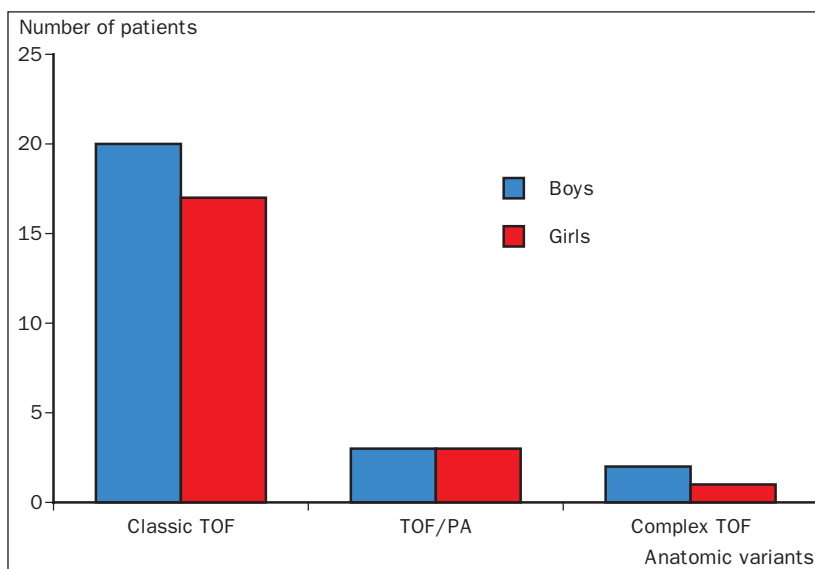


Figure 4. Anatomic variants of tetralogy of Fallot. TOF = tetralogy of Fallot; TOF/PA = tetralogy of Fallot with pulmonary atresia.

**Table I.** Age at the time of corrective surgery.

Age in months	Number of patients
0-6	10
7-12	2
13-18	8
19-24	5
> 24	13
Total	38

**Table II.** Early complications following corrective surgery.

Type of complication	Number of patients
Reoperation	7
Arrhythmia	7
Pleural effusion	7
Systemic infections	6
Death	2
Transient renal failure	2
Pericardial effusion	1
Paralysis of diaphragm	1
Residual VSD with CHF	1
Total*	34

\* Thirty four complications in 20 patients.  
VSD = ventricular septal defect; CHF = congestive heart failure.

um í sex ár (miðgildi 1,5 ár) (tafla I). Af þeim 13 börnum sem gerð var á leiðréttandi skurðaðgerð eftir tveggja ára aldur voru 10 (76,9%) fædd á fyrri helmingi rannsóknartímabilsins. Hjá 18 af 38 sjúklingum (47,4%) var gangur næstu daga og vikur eftir skurðaðgerð algjörlega áfallalaus. Tuttugu barnanna áttu í erfiðleikum strax í kjölfar aðgerðar og þar af þurfti í sjö tilvikum að gera frekari skurðaðgerð á næstu dögum eða vikum. Tafla II sýnir önnur helstu vandamál sem upp komu. Tveir sjúklingar (5,3%) dóu fljótlega eftir aðgerð. Annað barnið dó á öðrum degi eftir aðgerð vegna dreps í hjartavöðva og hitt á fimmta degi eftir aðgerð vegna dreps í heilavef.

#### Ferna Fallots með lungnaslagæðarlokun

Sex börn hafa greinst með þetta afbrigði af fernu Fallots á rannsóknartímanum. Þessi sjúklingahópur hefur nokkra sérstöðu vegna þess hversu meðferð hans er margþætt og erfið. Þannig þarf gjarnan endurteknar inngrípshjartaþræðingar og skurðaðgerðir á hjarta áður en til fullnaðarskurðaðgerðar getur komið. Þessi börn eru því alla jafna orðin fast að tveggja ára eða jafnvel eldri þegar þau eru tilbúin að gangast undir slíka aðgerð. Sem dæmi má nefna að við eins og hálfis árs aldur hafði eitt þessara barna gengist undir sex hjartaþræðingar og fimm skurðaðgerðir á hjarta og átti þá enn eftir að gera á því leiðréttandi aðgerð. Af sex börnum með þetta afbrigði fernu Fallots hafa tvö látist (33,3%).

#### Eftirfylgni

Af 46 einstaklingum með fernu Fallots sem þessi rannsókn nær til eru sjö látnir (15,2 %) og þrír hafa

tapast úr eftirliti. Upplýsingar um núverandi ástand liggja því fyrir um 36 sjúklinga. Af þeim hafa 30 dæmigerðan sjúkdóm og þar af hafa 28 gengist undir fullnaðarskurðaðgerð, fjórir hafa fernu Fallots með lungnaslagæðarlokun og tveir önnur afbrigði. Af einstaklingum með dæmigerða fernu Fallots hefur ferill frá því fullnaðaraðgerð var gerð verið nánast áfallalaus í 20 tilvikum (71,4%), en átta sjúklingar hafa glímt við mismikla erfiðleika tengt hjarta. Af þeim hafa þrír fengið hjartaþelsbólgu (4 sýkingar) en tveir átt við hjartsláttartruflanir að stríða og þar af er annar með gangráð. Þá hafa fjögur þessara gengist undir hjartaþræðingu með inngrípi þremur til 24 árum eftir leiðréttandi skurðaðgerð. Hjá tveimur þeirra var létt á þrængslum í lungnaslagæðarloku, í einu tilvikum var sett stoðnet í þrönga lungnaslagæðargrein og í fjórða tilvikinu var fistilopi milli kransæðar og hægra slegils lokað. Auk þessa hafa sólarhringshjartarit tveggja einstaklinga sýnt tíð stök aukaslög frá sleglum, en báðir hafa verið einkennalausir.

#### Dánartölur

Sjö einstaklingar hafa látist. Þrjú þessara barna voru fædd á fyrri 17 árum rannsóknarinnar en fjögur þeim síðari. Fjórir þessara höfðu dæmigerða fernu Fallots og þar af þrír hjartasjúkdóminn án annarra íþyngjandi þátta. Af þeim dóu tveir á fyrstu sólarhringum eftir fullnaðarskurðaðgerð en í þriðja tilvikinu var um að ræða dreng sem dó við inngrípshjartaþræðingu fjórum mánuðum eftir fullnaðaraðgerð sem ekki hafði tekist sem skyldi. Fjórða barnið sem hafði dæmigerðan sjúkdóm hafði litningagalla með fjölvanskapnaði og dó 12 daga gamalt. Tveir sjúklingar höfðu fernu Fallots með lungnaslagæðarlokun. Annað þessara barna hafði litningagalla með marghátuðum fæðingargöllum og dó úr hjartabilun við fjögurra ára aldur, en ekki hafði verið gerð leiðréttandi hjartaaðgerð. Í hinu tilvikinu var um að ræða þriggja ára telpu sem lést við hjartaþræðingu þegar rof kom á æð þegar tilraun var gerð til þess að víkka hana út. Sjöundi sjúklingurinn var kominn á fullorðinsár þegar hann dó. Hann hafði fernu Fallots með lokuleysi lungnaslagæðar og gerð hafði verið skurðaðgerð hjá honum í barnæsku. Við 22 ára aldur reyndist nauðsynlegt að gera frekari aðgerð á hjarta og dó hann af völdum lungnabólgu í kjölfar þeirrar aðgerðar.

#### Núverandi ástand

Af þeim 36 sjúklingum sem á lífi eru og við höfum upplýsingar um, telst ástand viðunandi eða gott hjá 32 (88,9%). Í þeim fjórum tilvikum þar sem ástand er bágra eru ráðgerðar frekari skurðaðgerðir sem ætlað er að bæta ástand. Allir þeir sem hafa dæmigerða fernu Fallots hafa eðlilegt líkamlegt úthald og eru í flokki I samkvæmt flokkun New York hjartasamtakanna (NYHA class I) og einungis tveir af heildarhópnum eru í flokki II (5,6%). Af 30 einstaklingum með dæmigerðan sjúkdóm eru einungis tveir á hjarta-

lyfjum. Annar þeirra er á þvagræsilyfi en hann bíður þess að gangast undir leiðréttandi skurðaðgerð og hinn sjúklingurinn er á beta hemli vegna hjartsláttar-óreglu. Einn úr hópnum er með gangráð vegna gáttaslegla leiðnirofs af gráðu tvö sem fram kom við 25 ára aldur. Fullnægjandi hjartarit liggja fyrir hjá 24 af þeim 28 sem hafa dæmigerða fernu Fallots og gerð hefur verið fullnaðarskurðaðgerð á. Þar af er lengd QRS ferils undir 180 millisekúndum í öllum tilvikum nema einu. Við síðustu hjartaómskoðun var ástand mjög gott hjá 18 af þeim 28 (64,3%) sjúklingum sem hafa dæmigerðan sjúkdóm og gengist hafa undir leiðréttandi skurðaðgerð. Hjá hinum 10 er í flestum tilvikum um að ræða nokkra eða verulega stækkun á hægri slegli með markverðum leka á lungnaslagæðar- loku og þrjú einstaklingar hafa marktæk þrengsli í útstreymishluta hægri slegils. Af þeim sem hafa marktæka stækkun á hægri slegli og/eða marktækan leka á lungnaslagæðar loku hafði í sjö tilvikum af níu verið sett bót við aðgerð til víkkunar á útstreymishluta hægri slegils. Þetta hafði einnig verið gert hjá þeim þremur einstaklingum sem hafa þrengsli í útstreymishluta slegilsins.

### Umræða

Nýgengi fernu Fallots hérlendis er sambærilegt við það sem annars staðar gerist (3, 4), en nokkru herra en til dæmis á Ítalíu og í Tékklandi (5, 6). Af íslenskum börnum með hjartagalla hafa 3% fernu Fallots (2) sem er mjög áþekkt því sem gerist erlendis (4-6).

Þrjú fjórðu hlutar barnanna eru sjúkdómsgreind á fyrstu viku eftir fæðingu, en af þeim sem greindust síðar voru flest fædd á fyrri hluta rannsóknartímans. Tilkoma hjartaómskoðunar á Barnaspítala Hringsins 1983 varð til þess að einfalda greiningu sjúkdómsins og gera hana öruggari. Bættur tækjabúnaður hefur síðan leitt til þess að unnt er að ómskoða fósturhjórtu af nákvæmni og í fjórum tilvikum í þessari rannsókn var sjúkdómsgreining gerð á fósturskeiði. Þetta gerir mögulegt að gera ráðstafanir þannig að fæðing fari fram á hátækni sjúkrahúsi með viðeigandi viðbúnaði. Yfirgnæfandi hluti sjúklingahópsins hefur dæmigerða fernu Fallots. Af þeim sem höfðu frekari galla á hjarta voru flestir með lungnaslagæðarlökun sem viðbót við grunn sjúkdóm, en forvitnilegt er að þessi börn eru öll fædd 1995 eða síðar.

Hátt hlutfall eða fjórðungur sjúklinga hafði litningagalla og/eða sköpunagalla utan hjarta. Þetta er í samræmi við það sem lýst er annars staðar, en við fernu Fallots eru einmitt marktækt oftast meðfylgjandi gallar utan hjarta en á við um aðra hjartagalla (13).

Tilgangur hjáveituaðgerðar er að bæta súrefnis- mettun í líkamsblóðrás með því að auka blóðflæði til lungna. Þessi aðgerð getur átt við í þeim tilvikum sem sjúkdómurinn veldur óásætlanlegum bláma eða erf-

iðum blámaköstum og aðstæður leyfa ekki leiðréttandi aðgerð á þeim tíma. Athyglisvert er að hlutfall hjáveituaðgerða hefur ekki minnkað á síðara helmingi rannsóknartímans borið saman við fyrri helming. Þetta er þrátt fyrir að fullnaðaraðgerð sé gerð á sífelld yngri einstaklingum sem alla jafna ætti að draga úr þörfinni á hjáveituaðgerð.

Liðlega 80% hópsins hafa gengist undir fullnaðarskurðaðgerð og í fimm tilvikum (10,9%) liggur fyrir að gera slíka aðgerð á næstunni. Hjá tveimur þriðju þeirra sem fullnaðaraðgerð hefur verið gerð á var sett bót til víkkunar á útstreymishluta hægri slegils, en rannsóknir hafa leitt í ljós að slíkt hvetur til leka á lungnaslagæðar loku og stækkunar hægri slegils (14, 15). Aldur við leiðréttandi skurðaðgerðir er frá þremur mánuðum í sex ár, en með árunum hafa aldursmörk þessara aðgerða sífelld verið að færast neðar. Af þeim 10 í rannsóknarhópnum sem gengust undir leiðréttandi aðgerð fyrir eða við sex mánaða aldur voru níu fæddir á síðari helmingi rannsóknartímans. Erlendis eru þessar aðgerðir nú jafnvel framkvæmdar á nýburaskeiði ef frábendingar fyrir því eru ekki fyrir hendi (16, 17). Það sem talið er ávinnast með því að gera fullnaðarskurðaðgerð snemma er að komast hjá aukinni þykknun hægri slegils, minnka þann tíma sem blámi er til staðar, minnka líkur á hjartsláttartruflunum og ýta undir samhæfðan vöxt lungnaslagæðargreina (18, 19). Það er þó áhyggjuefni að þeim aðgerðum sem framkvæmdar eru á nýburum virðist fylgja aukin notkun á bót í útstreymishluta hægri slegils (18, 20). Þar með er aukin hættu á marktækum leka um lungnaslagæðar loku með stækkun á hægri slegli og líkum á hjartsláttartruflunum sem geta verið lífshættulegar (21). Síðustu ár hefur almennt verið miðað við að íslensk börn með fernu Fallots gangist undir fullnaðarskurðaðgerð við fjögurra til átta mánaða aldur.

Í rétt um helmingi tilvika var afturbati eftir skurðaðgerð áfallalaus. Tuttugu sjúklingar lentu hins vegar í erfiðleikum og þar af þurfti í sjö tilvikum að grípa til frekari skurðaðgerða. Önnur helstu vandamál voru ífarandi sýkingar, vökvæðing í brjósthol og tímabundnar hjartsláttartruflanir. Ekki var marktækur munur á tíðni erfiðleika tengt skurðaðgerð á fyrri hluta borið saman við síðari hluta rannsóknartímabilsins. Tvö börn dóu fljótlega í kjölfar aðgerðar (5,3%) samanborið við 0-4,8% snemmtilkomin dauðsföll í erlendum rannsóknnum (18, 22, 23). Hins vegar hefur ekkert snemmtilkomið dauðsföll orðið í kjölfar skurðaðgerðar í rannsóknarhópnum eftir 1977, þannig fyllilega sambærilegt við það sem gerist erlendis.

Ferna Fallots með lungnaslagæðarlökun er erfiður sjúkdómur. Stærsta vandamál þessara sjúklinga eru óeðlilega smáar og illa þroskaðar lungnaslagæðar og lungnaslagæðagreinar. Fyrstu skref í meðferð eru að tryggja nægilegt blóðflæði til lungna svo súrefnis- mettun sé viðunandi. Aðgerðir næstu mánuði og

fyrstu eitt til tvö ár miða að því að byggja upp slagæðakerfi lungna (24) svo leiðréttandi skurðaðgerð verði framkvæmanleg.

Þeir einstaklingar sem hafa dæmigerða fernu Fallots hafa flestir átt farsælan feril eftir að leiðréttandi skurðaðgerð var gerð. Af þeim sem hafa átt í vandræðum hafa fjórir þurft á inngripshjartaþræðingum að halda, en tveir hafa þurft meðferðar við vegna hjartsláttartruflana.

Af sjö einstaklingum sem hafa látist höfðu einungis þrjú dæmigerða fernu Fallots án annarra íþyngjandi þátta. Tveir þessara dóu á fyrstu dögum eftir leiðréttandi skurðaðgerð 1975 og 1977, en ekki hafa orðið dauðsföll við þær aðgerðir síðan. Þetta er í takt við það sem gerist erlendis og má rekja til framþróunar í meðferð þessara sjúklinga. Tvö þeirra barna sem dóu höfðu litningagalla með fjölvanskapnaði. Sá sjúklinganna sem dó á fullorðinsaldri hafði fernu Fallots með lokuleysi lungnaslagæðar, en þetta er sjaldgæft form sjúkdómsins sem er mjög erfitt viðureignar.

Af þeim einstaklingum sem gerð hefur verið fullnaðarskurðaðgerð á og upplýsingar liggja fyrir um er ástand viðunandi eða gott í öllum tilvikum. Tveir hafa þurft meðferðar við vegna hjartsláttartruflana og þar af er annar með gangráð. Hjartsláttartruflanir með upptök í gáttum eða sleglum valda erfiðleikum og jafnvel dauða hjá sjúklingum sem gengist hafa undir skurðaðgerð vegna fernu Fallots (21, 25-26). Skyndidaudi rakinn til viðvarandi sleglahraðtaks (ventricular tachycardia) kemur fyrir hjá allt að 6% þessara einstaklinga (25). Leki á lungnaslagæðarloku, markverð stækkun á hægra slegli og verulega lengdur QRS ferill á hjartariti hafa verið tengd skyndidauda (21, 25). Einungis einn af þeim 24 í þessum hópi sem höfðu fullnægjandi hjartarit reyndist hafa QRS feril utan viðmiðunarmarka. Af þeim sem hafa dæmigerða fernu Fallots og gengist hafa undir fullnaðarskurðaðgerð hefur þriðjungur nokkra eða verulega stækkun á hægra slegli og markverðan leka eða þrengsl í lungnaslagæðarloku. Þetta ástand eftir skurðaðgerð við þessum sjúkdómi er vel þekkt og helgast að nokkru leyti af því hvernig aðgerðinni hefur verið háttað. Þannig hefur hluti lungnaslagæðarloku gjarnan verið fjarlægður til að létta á þrengslum og iðulega sett bót í útstreymishluta hægra slegils til frekari vökkunar. Talið var að óhjákvæmilegur leki á lungnaslagæðarloku sem þessu fylgir myndi ekki koma að sök. Með tímanum hefur hins vegar orðið ljóst að þetta ástand þolist stundum illa og leiðir í sumum tilvikum til verulegrar stækkunar á hægra slegli með minnkuðu þreki og auknum hjartsláttartruflunum (20). Í sumum sjúklingum hefur verið gripið til þess ráðs að setja inn gerviloku í lungnaslagæð sem gjarnan hefur gefist vel (27, 28) en gagnast þó ekki öllum (14). Tímasetning slíkrar aðgerðar er umdeild (14, 20), en skiptir að líkindum höfuðmáli hvað útkomu varðar. Ekki er ólíklegt að á næstu árum komi til þess

að gera þurfi þessa tegund aðgerðar á einhverjum þeirra sem þessi rannsókn nær til.

Ferna Fallots er alvarlegur meðfæddur hjartasjúkdómur með hárrí títíni meðfylgjandi litningagalla og/eða sköpulagsgalla utan hjarta. Með árunum hafa framfarir hvað varðar greiningu, skurðaðgerðir og meðferð almennt, verulega bætt horfur einstaklinga sem fæðast með þennan alvarlega sjúkdóm.

## Þakkir

Minningarsjóður hjónanna Magnúsar Benjamínssonar úrsmíðameistara og Sigríðar Einarsdóttur. Læknarnir Árni Kristinsson og Kristján Eyjólfsson vegna aðstoðar við efnisöflun.

## Heimildir

- Fallot A. Contribution a l'anatomie pathologique de la amaldie bleue (cyanose cardiaque). *Marseille Med* 1888; 25: 77.
- Stephensen SS, Sigfússon G, Eiríksson H, Sverrisson JP, Torfason B, Haraldsson Á, et al. Nýgengi og greining meðfæddra hjartagalla á Íslandi 1990-1999. *Læknablaðið* 2002; 88: 281-7.
- Mitchell SC, Korones SB, Berendes HW. Congenital heart disease in 56,109 births. Incidence and natural history. *Circulation* 1971; 43: 323-32.
- Meberg A, Otterstad JE, Fröland G, Hals J, Sörland SJ. Early clinical screening of neonates for congenital heart defects: the cases we miss. *Cardiol Young* 1999; 9: 169-74.
- Bosi G, Scorrano M, Tosato G, Forini E, Chakrokh R. The Italian multicentric study on epidemiology of congenital heart disease: first step of the analysis. *Cardiol Young* 1999; 9: 291-9.
- Samánek M, Vorisková M. Congenital heart disease among 815,569 children born between 1980 and 1990 and their 15-year survival: a prospective Bohemia survival study. *Pediatr Cardiol* 1999; 20: 411-7.
- Murphy JG, Gersh BJ, Mair DD, Fuster V, McGoon MD, Ilstrup DM, et al. Long-term outcome in patients undergoing surgical repair of tetralogy of Fallot. *N Engl J Med* 1993; 329: 593-9.
- Nollert G, Fischlein T, Bouterwek S, Böhmer C, Klinner W, Reichart B. Long-term survival in patients with repair of tetralogy of Fallot: 36-year follow-up of 490 survivors of the first year after surgical repair. *J Am Coll Cardiol* 1997; 30: 1374-83.
- Knott-Craig CJ, Elkins RC, Lane MM, Holz J, McCue C, Ward KE. A 26-year experience with surgical management of tetralogy of Fallot: risk analysis for mortality or late reintervention. *Ann Thorac Surg* 1998; 66: 506-10.
- Bacha EA, Scheule AM, Zurakowski D, Erickson LC, Hung J, Lang P, et al. long-term results after early primary repair of tetralogy of Fallot. *J Thorac Cardiovasc Surg* 2001; 122: 154-61.
- Cobanoglu A, Schultz JM. Total correction of tetralogy of Fallot in the first year of life: late results. *Ann Thorac Surg* 2002; 74: 133-8.
- Braunwald E. Examination of the patient. In: Braunwald E, ed. *Heart disease. A textbook of cardiovascular medicine*, 5th ed. Philadelphia: W.B. Saunders Company 1997: 12-3.
- Neches WH, Park SC, Ettetdgui JA. Tetralogy of Fallot and tetralogy of Fallot with pulmonary atresia. In: Garson A, Bricker JT, Fisher DJ, Neish SR eds. *The science and practice of pediatric cardiology*, 2nd ed. Baltimore: Williams and Wilkins 1998: 1383-411.
- deRuijter FTH, Weenink I, Hitchcock FJ, Meijboom EJ, Bennink GBWE. Right ventricular dysfunction and pulmonary valve replacement after correction of tetralogy of Fallot. *Ann Thorac Surg* 2002; 73: 1794-800.
- Kirklín JK, Kirklín JW, Blackstone EH, Milano A, Pacifico AD. Effect of transannular patching on outcome after repair of tetralogy of Fallot. *Ann Thorac Surg* 1989; 48: 783-91.
- Hirsch JC, Mosca RS, Bove EL. Complete repair of tetralogy of Fallot in the neonate: results in the modern era. *Ann Surg* 2000; 232: 508-14.
- Pigula FA, Khalil PN, Mayer JE, delNido PJ, Jonas RA. Repair of tetralogy of Fallot in neonates and young infants. *Circulation* 1999; 100(suppl III): 157-61.
- Kaulitz R, Jux C, Bertram H, Paul T, Ziemer G, Hausdorf G. Primary repair of tetralogy of Fallot in infancy – the effect on growth of the pulmonary arteries and the risk for late reinterventions. *Cardiol Young* 2001; 11: 391-8.

19. Dodge-Khatami A, Tulevski I I, Hitchcock JF, de Mol BAJM, Bennink GBWE. Neonatal complete correction of tetralogy of Fallot versus shunting and deferred repair: is the future of the right ventriculo-arterial junction at stake, and what of it? *Cardiol Young* 2001; 11: 484-90.
20. van Doorn C. The unnatural history of tetralogy of Fallot: surgical repair is not as definitive as previously thought. *Heart* 2002; 88: 447-8.
21. Gatzoulis MA, Balaji S, Webber SA, Siu SC, Hokanson JS, Poile C, et al. Risk factors for arrhythmia and sudden cardiac death late after repair of tetralogy of Fallot: a multicentre study. *Lancet* 2000; 356: 975-81.
22. Touati GD, Vouhé PR, Amodeo A, Pouard P, Mauriat P, Leca F, et al. Primary repair of tetralogy of Fallot in infancy. *J Thorac Cardiovasc Surg* 1990; 99: 396-403.
23. Van Arsdell GS, Maharaj GS, Tom J, Rao VK, Coles JG, Freedom JG, et al. What is the optimal age for repair of tetralogy of Fallot? *Circulation* 2000; 102 (suppl III): 123-9.
24. Rome JJ, Mayer JE, Castaneda AR, Lock JE. Tetralogy of Fallot with pulmonary atresia: rehabilitation of diminutive pulmonary arteries. *Circulation*; 88: 1691-8.
25. Gatzoulis MA, Till JA, Somerville J, Redington AN. Mechano-electrical interaction in tetralogy of Fallot. QRS prolongation relates to right ventricular size and predicts malignant ventricular arrhythmias and sudden death. *Circulation* 1995; 92: 231-7.
26. Balaji S, Lau YR, Case CL, Gillette PC. QRS prolongation is associated with inducible ventricular tachycardia after repair of tetralogy of Fallot. *Am J Cardiol* 1997; 80: 160-3.
27. Yemets IM, Williams WG, Webb GD, Harrison DA, McLaughlin PR, Trusler GA, et al. Pulmonary valve replacement late after repair of tetralogy of Fallot. *Ann Thorac Surg* 1997; 64: 526-30.
28. Discigil B, Dearani JA, Puga FJ, Schaff HV, Hagler DJ, Warnes CA, et al. Late pulmonary valve replacement after repair of tetralogy of Fallot. *J Thorac Cardiovasc Surg* 2001; 121: 344-51.