

# Nýgengi og greining meðfæddra hjartagalla á Íslandi 1990-1999

## Ágrip

Sigurður Sverrir  
Stephensen<sup>1</sup>

Gunnlaugur  
Sigfússon<sup>1,2</sup>

Herbert Eiríksson<sup>1</sup>

Jón Þór  
Sverrisson<sup>3</sup>

Bjarni Torfason<sup>1</sup>

Ásgeir  
Haraldsson<sup>1,2</sup>

Hróðmar  
Helgason<sup>1</sup>

**Inngangur:** Talið er að eitt prósent lifandi fæddra barna hafi meðfædda hjartagalla. Þekking á nýgengi meðfæddra hjartagalla er mikilvæg vegna hættu á hjartaþelsbólgu hjá sjúklingum með hjartagalla og til að komast megi nær raunverulegum orsökum þeirra. Tilgangur rannsóknarinnar var að kanna nýgengi og tegundir meðfæddra hjartagalla á Íslandi á árunum 1990-1999. Sambærileg rannsókn var gerð hérlendis á árunum 1985-1989. Nýgengi meðfæddra hjartagalla í þessari rannsókn var borið saman við þá fyrri og sambærilegar erlendar rannsóknir.

**Efniviður og aðferðir:** Upplýsingar um sjúklinga voru fengnar úr sjúkraskrárum frá tveimur spítölum og frá sérfræðingum í hjartasjúkdómum barna. Einnig fengust upplýsingar frá hjartaómunardeild, úr krufningaskýrslum og dánarvottorðum. Kannaðar voru tegundir hjartagalla, aldur við greiningu, hvaða einkenni leiddu til greiningar, hvar þessi einkenni komu fyrst fram, meðferð og lífsgæði. Einnig voru skoðaðir aðrir meðfæddir gallar, litningagallar og heilkenni. Opin fósturæð (patent ductus arteriosus; PDA) hjá fyrirburum, fósturop (patent foramen ovale; PFO)

## ENGLISH SUMMARY

Stephensen SS, Sigfússon G, Eiríksson H, Sverrisson JT, Torfason B, Haraldsson Á, Helgason H

### Congenital heart defects in Iceland 1990– 1999

Læknablaðið 2002; 88: 281-7

**Objective:** About 1% of live born children have congenital heart defects (CHD). Knowledge of the true incidence of CHD is important because of the risk of bacterial endocarditis in patients with heart defects. This knowledge could also serve as a basis for research on the etiology of CHD. The aim of our study was to investigate the incidence of CHD in children born in Iceland during a ten year period, from 1990 to 1999. A similar study on CHD was carried out in Iceland for children born 1985-1989. The incidence of CHD in the present study was compared to the previous and to similar studies from other countries.

**Material and methods:** Information about the patients were obtained from medical records from two hospitals covering the whole country, a private clinic of pediatric cardiologists, echocardiography database, autopsy reports and death certificates. Distribution of specific heart defects, age at diagnosis, symptoms leading to the diagnosis, referral pattern, treatment and quality of life was investigated. Other congenital defects, chromosomal defects and syndromes in the patients were studied. Premature children with patent ductus arteriosus (PDA) and children with patent foramen ovale (PFO) or atrial septal defect (ASD) smaller than four millimeters were excluded. We also studied the incidence of bicuspid aortic valve (BAV). All diagnoses were confirmed with echocardiography and in some cases cardiac catheterization.

**Results:** Between 1990 and 1999 there were 44,013 live births in Iceland, 740 children were diagnosed with a CHD or 1.7% of live born children. Yearly incidence varied from 1.04% of live births in 1991 to 2.34% in 1997. Male/female ratio was 1/1. The distribution of the defects was following: ventricular septal defect (VSD) 338 (45.7%), ASD 90 (12.2%), PDA 85 (11.5%), valvar pulmonal stenosis 48

(6.5%), BAV 38 (5.1%), coarctation of the aorta 28 (3.8%), tetralogy of Fallot 22 (3.0%), transposition of the great arteries 14 (1.9%), aortic stenosis 11 (1.5%), common atrioventricular septal defect 10 (1.4%), mitral valve regurgitation 9 (1.2%), sub-aortic stenosis 7 (0.9%) and hypoplastic left heart syndrome 5 (0.7%). Other defects were less frequent. About 47% of children with CHD were diagnosed either before birth or before discharge from the delivery institution. A cardiac murmur on examination was the most common symptom leading to the diagnosis of CHD, 631 patients (85.3%). Extracardiac anomalies were seen in 89 patients (12.0%). Chromosomal abnormalities were seen in 36 patients of whom 28 had Down's syndrome. The majority or 499 patients have no symptoms but are still in follow-up, 20 patients have daily symptoms and/or receive medical treatment and 27 patients have died.

**Conclusions:** Annual incidence of patients diagnosed with a CHD has increased during the study period. This is observed in minor CHD but the incidence of major defects does not alter. This yearly incidence (1.7%) is higher than in the previous study, where it was 1.1%. The difference can partly be explained by the BAVs, which were excluded in the 1985-1989 study. But the number of CHD diagnosed each year has increased, this being most pronounced in the last three years. The annual incidence in our study is also higher than in other population studies. The most likely explanation for the higher incidence in our study is the fact that access to pediatric cardiologists is very good in Iceland. Diagnosis, registration and follow-up is conducted by only a few cardiologists for the whole nation and takes place at a single pediatric cardiology center. Of 740 patients diagnosed with CHD in the study period 713 are alive. The outcome of the therapy is good and the majority of the patients has no symptoms.

**Key words:** congenital heart defects, incidence.

**Correspondance:** Gunnlaugur Sigfússon, gulli@landspitali.is

<sup>1</sup>Barnspítali Hringins, Landspítala Hringbraut, Háskóli Íslands, <sup>2</sup>Fjórðungssjúkrahúsið á Akureyri.

Fyrirspurnir og bréfaskipti: Gunnlaugur Sigfússon, Barnspítala Hringins, Landspítala Hringbraut. Sími: 560 1294 / 560 1000, gulli@landspitali.is

**Lykilorð:** meðfæddir hjartagallar, nýgengi.

eða op á milli gátta (atrial septal defect; ASD) minna en fjórir millimetrar var ekki skilgreint sem hjartagalli. Nýgengi tvíblöðku ósæðarloku (bicuspid aortic valve; BAV) var kannað. Allar greiningar voru staðfestar með hjartaómun og/eða hjartaþræðingu.

**Niðurstöður:** Á árunum 1990-1999 fæddust 44.013 lifandi börn á Íslandi. Af þeim hafa 740 börn greint með hjartagalla, eða 1,7% af lifandi fæddum börnum. Árlegt nýgengi var frá 1,04% af lifandi fæddum börnum 1991 til 2,34% 1997. Kynjahlutfall var 1:1. Dreifing einstakra hjartagalla var eftirfarandi: op á milli slegla (ventricular septal defect; VSD) 338 (45,7%), ASD 90 (12,2%), PDA 85 (11,5%), þrengsli á lungnaslagæðarloku 48 (6,5%), BAV 38 (5,5%), þrengsli í ósæð (coarctation of the aorta; CoA) 28 (3,5%), ferna Fallots (tetralogy of Fallot; TOF) 22 (3,0%), víxlun meginslagæða (transposition of the great arteries; TGA) 14 (1,9%), ósæðarlokuprengsli (aortic stenosis; AS) 11 (1,5%), gátta- og slegla-skiptagalli (common atrioventricular septal defect; CAVSD) 10 (1,4%), míturlokuleki (mitral valve regurgitation; MVR) 9 (1,2%), þrengsli undir ósæðarloku (sub-aortic stenosis sub-AS) 7 (0,9%), vanþroska vinstra hjarta (hypoplastic left heart syndrome; HLHS) 5 (0,7%). Aðrir gallar voru sjaldgæfari. Á árunum 1990-1992 greindist 61 barn með VSD en 157 börn af þeim börnum sem fæddust á árunum 1997-1999. Hjartaóhljóð við skoðun var algengasta einkennið sem leiddi til greiningar hjartagalla, eða hjá 631 barni (85,3%). Áttatíuogníu börn (12,0%) höfðu aðra fæðingargalla. Þrjátíuogsex börn höfðu litningagalla, þar af voru 28 með Down's heilkenni. Hundradníutíuogfjögur börn hafa fengið lausn á sínu vandamáli, flest börnin, eða 499, eru einkennalaus í dag, 20 hafa einkenni frá hjartasjúkdómnum og/eða eru á lyfjameðferð, en 27 börn eru látin.

**Ályktanir:** Árlegt nýgengi meðfæddra hjartagalla hefur aukist á rannsóknartímabilinu. Þetta er áberandi meðal minniháttar hjartagalla en nýgengi meiriháttar hjartagalla breyttist lítið sem ekkert. Nýgengið (1,7%) er hærra en í rannsókninni frá 1985-1989 þegar það var 1,1%. Muninn má að einhverju leyti skýra með tvíblöðku ósæðarlokum sem ekki voru taldar með í þeirri rannsókn. En ljóst er að fjöldi meðfæddra hjartagalla sem greint hafa á hverju ári hefur aukist og er þetta sérstaklega áberandi á síðustu þremur árum. Árlegt nýgengi meðfæddra hjartagalla hérlendis er hærra en í sambærilegum erlendum rannsóknnum. Líkast til stafar þetta af góðu aðgengi að barnahjartalæknum, betri greiningu með bættri tækni við hjartaómun og því að greining, skráning og eftirlit barna með hjartagalla er á fárra manna höndum og fer að mestu leyti fram á einum stað. Af 740 börnum sem greindust með hjartagalla á rannsóknartímabilinu eru 713 á lífi. Árangur meðferðar er góður og meirihluti barnanna er einkennalaus.

## Inngangur

Meðfæddir hjartagallar eru algengastir fæðingargalla og er almennt talið að um eitt prósent lifandi fæddra barna séu með hjartagalla (1-12). Af öllum meðfæddum missmíðum valda hjartagallar flestum dauðsföllum. (13) Hjartagallar eru misalvarlegir og valda sumir engum einkennum, en vitneskja um tilvist þeirra er nauðsynleg, meðal annars vegna aukinnar hættu á hjartaþelsbólgu.

Orsakir meðfæddra hjartagalla eru óþekktar, en talið er að bæði erfðir og umhverfi hafi áhrif þar á. Þekktir eru umhverfisþættir eins og sjúkdómar hjá móður á meðgöngu og má þar nefna sykursýki og sýkingar, svo sem rauða hunda (13). Notkun lyfja eða fíkniefna hjá móður á meðgöngu eykur einnig líkur á hjartagalla hjá fóstri (13). Meðfæddur hjartagalli hjá foreldrum eða systkinum er einnig áhættuþáttur (13) og þá eru tengsl hjartasjúkdóma við ákveðin heilkenni og litningagalla eins og Down's heilkenni vel þekkt (13). Ljóst er að til þess að komast megi nær orsökum meðfæddra hjartagalla er nauðsynlegt að búa yfir nákvæmri þekkingu á nýgengi sjúkdómsins og dreifingu hans í þýðinu.

Tilgangur rannsóknarinnar var að kanna nýgengi og tegundir meðfæddra hjartagalla á Íslandi á árunum 1990-1999. Könnuð voru tengsl hjartagalla við aðra meðfædda galla og þá var reynt að leggja mat á lífsgæði barnanna í dag.

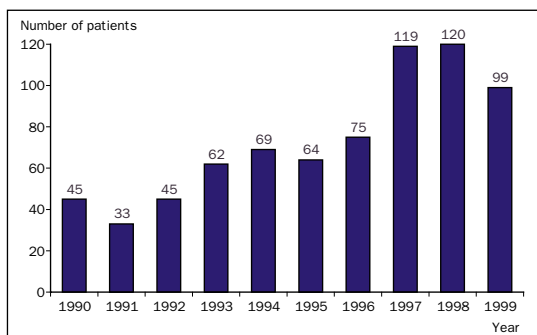
Áður hefur verið gerð sambærileg rannsókn á meðfæddum hjartasjúkdómum barna á Íslandi á tímabilinu 1985-1989 (1) og má líta á okkar rannsókn sem framhald þeirrar rannsóknar. Þannig var hægt að bera saman nýgengi hjartagalla milli einstakra ára og einnig á lengra tímabili.

Framfarir hafa orðið í greiningu hjartasjúkdóma á síðustu árum og á rannsóknartímabilinu hefur ómskoðun á fósturharta fest sig í sessi. Reynt var að leggja mat á áhrif þessara þátta á nýgengi meðfæddra hjartagalla.

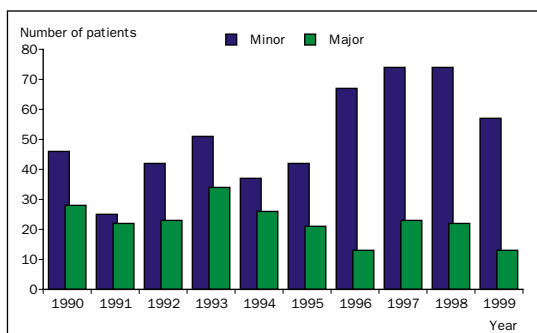
## Efniviður og aðferðir

Rannsóknin náði til þeirra barna sem fæddust á Íslandi á árunum 1990-1999 og hafa greint með meðfæddan hjartagalla. Börnunum var skipt í tvo hópa eftir því hvort þau þurftu á meðferð að halda. Minniháttar hjartagalli var skilgreindur sem hjartagalli sem ekki þarfnáðist meðferðar. Meiriháttar hjartagalli var skilgreindur sem hjartagalli þar sem börnin höfðu þurft eða munu þurfa á lyfjameðferð, skurðaðgerð eða inngrípi í hjartaþræðingu að halda, eða ef gallinn var ekki talinn skurðtækur.

Við nafngreiningu hjartagalla var stuðst við alþjóðaflokkun (International Classification of Diseases, WHO, Genf 1978), íslenskar þýðingar notaðar en notast við alþjóðlegar skammstafanir til frekari skýringar. Í mörgum tilvikum var sami einstaklingur



**Fig 1.** Number of patients diagnosed each year of the study period with congenital heart defects.

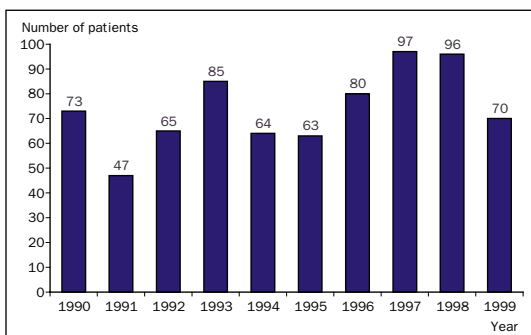


**Fig 3.** Number of patients with major and minor heart defects born 1990-1999.

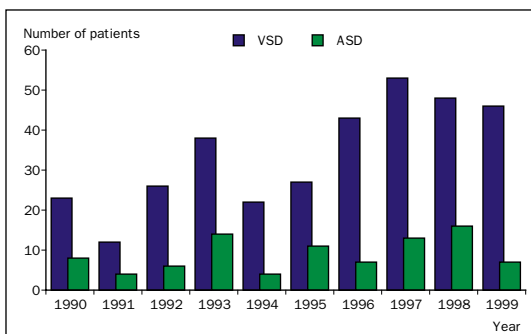
með fleiri en einn hjartagalla. Aðal hjartagallinn var þá talinn sá galli sem þarfnaðist meðferðar eða sá galli sem olli mestri blóðflæðistruflun ef meðferðar var ekki þörf. Greining var í öllum tilfellum staðfest með hjartaómun, hjartaþræðingu eða krufningu. Opín fósturæð (patent ductus arteriosus; PDA) hjá fyrirburum, fósturop (patent foramen ovale; PFO) eða minniháttar op á milli gátta (atrial septal defect; ASD < 4,0 mm) voru ekki skilgreindir sem hjartagalli í þessari rannsókn. Nýgengi tvíblöðku ósæðarlöku (bicuspid aortic valve, BAV) var hins vegar skoðað ólíkt því sem gert var í fyrri rannsókninni.

Fengnar voru upplýsingar frá tölvudeild Landspítalans um sjúklinga sem fæddust á árunum 1990-1999 og fengið höfðu sjúkdómsgreininguna meðfæddur hjartagalli (745-747 samkvæmt ICD-9 og Q 20-Q 28 samkvæmt ICD-10) og sömu upplýsinga var aflað á Fjórðungssjúkrahúsinu á Akureyri (FSA). Einnig var gerð tölvuleit á hjartaómunardeild Landspítala og FSA. Sjúkraskrár í vörslu þriggja sérfræðinga í hjartasjúkdómum barna voru skoðaðar til að finna þá einstaklinga sem greinst höfðu með meðfæddan hjartagalla á tímabilinu, en ekki lagst inn á sjúkrahús. Farið var yfir dánarvottorð frá Hagstofu Íslands og krufningaskýrslur þeirra barna sem létust á tímabilinu og höfðu meðfæddan hjartagalla. Upplýsingasöfnun fór fram á tímabilinu 10. september 1999 til 17. maí 2000. Heimilda fyrir rannsókninni var aflað hjá Tölvunefnd og siðanefnd Landspítala.

Kannað var hvaða hjartasjúkdóma börnin höfðu greinst með og auk þess hvort þau höfðu aðra með-



**Fig 2.** Number of patients born each year of the study period with a congenital heart defect.

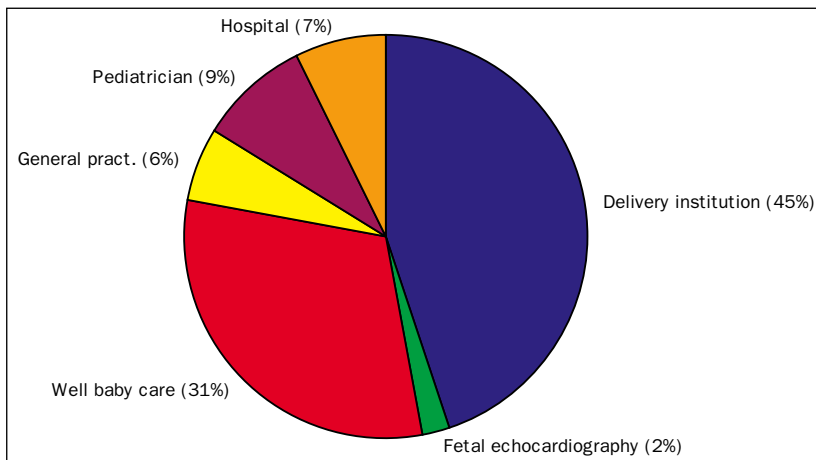


**Fig 4.** Number of patients diagnosed with ASD and VSD in 1990-1999.

**Table I.** Distribution of congenital heart defects and male/female ratio in children born 1990-1999.

CHD	n	% of all CHD	M/F
Ventricular septal defect (VSD)	338	45.7	1:1.0
Atrial septal defect (ASD)	90	12.2	1:1.3
Patent ductus arteriosus (PDA)	85	11.5	1:1.7
Pulmonary stenosis (PVS)	48	6.5	1:1.0
Bicuspid aortic valve (BAV)	38	5.1	1:0.4
Coarctation of the aorta (CoA)	28	3.8	1:0.6
Tetralogy of Fallot (TOF)	22	3.0	1:1.2
Transposition of the great arteries (TGA)	14	1.9	1:0.3
Aortic stenosis (AS)	11	1.5	1:0
Atrioventricular septal defect (AVSD)	10	1.3	1:2.3
Mitral valve regurgitation (MVR)	9	1.2	1:1.3
Subaortic stenosis (Sub AS)	7	0.9	1:0.8
Hypoplastic left heart syndrome (HLHS)	5	0.7	1:0.7
Other	35	4.7	1:1.2
<b>Total</b>	<b>740</b>	<b>100</b>	<b>1:1</b>

fædda galla og/eða langvinna sjúkdóma. Athugað var hvar grunur hafði vaknað um hjartasjúkdóm, það er á fæðingartofnun, í ungbarnaeftirliti, hjá heimilislækni, hjá sérfræðingi, á sjúkrahúsi eða við ómskoðun á meðgöngu. Kannað var hvaða einkenni höfðu vakið þann grun og á hvaða aldri börnin voru þegar sjúkdómurinn greindist. Skoðað var hvaða börn þurftu að aðgerð að halda og hver þurfa á lyfjameðferð að halda í dag. Þá var reynt að leggja mat á áhrif þess að hafa greinst með hjartasjúkdóm á daglegt líf barnanna og þeim skipt í fjóra hópa með tilliti til einkenna og meðferðar. Í fyrsta hópnum voru börn sem hlotið hafa lausn á sínu vandamáli og í öðrum hópnum börn sem eru einkennalaus en mæta reglulega í eftirlit. Í þriðja hópnum voru börn sem hafa dagleg einkenni vegna hjartasjúkdómsins og/ eða þurfa á lyfjameðferð að halda og í fjórða hópnum voru börn sem eru heft í daglegu lífi vegna hjartasjúkdómsins. Loks voru



**Fig 5.** Referral pattern of patients with congenital heart defects.

krufningaskýrslur og dánarvottorð skoðuð til að kanna dánartíðni og dánarorsakir.

Við tölfraðilega úrvinnslu var notað kí-kvaðrats marktæknipróf.

### Niðurstöður

Á tímabilinu frá 1. janúar 1990 til 31. desember 1999 fæddust 44.013 lifandi börn á Íslandi, þar af 22.554 drengir (51,2%) og 21.459 stúlkur (48,8%). Af þeim hafa 740 börn greinst með meðfæddan hjartagalla og var nýgengi á tímabilinu 1,7%. Árlegt nýgengi var frá 1,04% af lifandi fæddum börnum 1991 til 2,34% 1997. Af þessum börnum eru 363 drengir (49%) og 377 stúlkur (51%). Á mynd 1 má sjá fjölda barna sem greindust með hjartagalla á hverju ári rannsóknartímabilsins, en á mynd 2 sést skiptingin samkvæmt fæðingarári barnanna sem greindust á rannsóknartímabilinu. Meiriháttar hjartagallar voru 225, eða 30,4%, en minniháttar gallar 515 eða 69,6%. Skipting meiriháttar og minniháttar hjartagalla eftir fæðingarári sjúklinga kemur fram á mynd 3.

Op á milli slegla (ventricular septal defect; VSD) var algengasti hjartagallinn, en 338 börn (176 stúlkur/162 drengir) fengu þá greiningu sem er 45,7% af öllum hjartagöllum og 0,77% af lifandi fæddum börnum. Op á milli gátta (ASD) greindist hjá 90 börnum og opin fósturæð (PDA) hjá 85 börnum. Að öðru leyti kemur dreifing einstakra hjartagalla og kynjaskipting þeirra fram í töflu I. Nýgengi fór vaxandi á opum á milli slegla og opum á milli gátta á rannsóknartímabilinu (mynd 4).

Á mynd 5 kemur fram hvar grunur um hjartagalla vaknaði fyrst og hvaðan börnunum var vísað til frekari greiningar hjá barnahjartalæknum.

Á mynd 6 kemur fram á hvaða aldursskeiði börnin voru þegar hjartagallinn greindist. Þar sést að 323 börn (44%) greindust á fyrstu viku og 523 börn (70%) greindust innan hálfis árs frá fæðingu.

Einkenni sem vöktu grun um hjartagalla og leiddu síðar til greiningar eru sýnd í töflu II.

Meiriháttar hjartagallar voru 225, eða 30,4 % af

**Table II.** Symptoms leading to the diagnosis of CHD.

Symptoms	n
Cardiac murmur only	606
Cardiac murmur and failure to thrive	10
Cardiac murmur and cyanosis	5
Cardiac murmur, cyanosis and failure to thrive	2
Cardiac murmur and other	8
Cyanosis only	26
Failure to thrive only	7
Other	76
<b>Total</b>	<b>740</b>

öllum hjartagöllum. Meðalnýgengi alvarlegra hjartagalla á tímabilinu var 0,51% af lifandi fæddum börnum, hæst 0,74% á árinu 1993 og lægst 0,30% á árinu 1996. Marktækt færri alvarlegir hjartagallar greindust á fyrri fimm árum rannsóknarinnar en á síðustu fimm árunum ( $p = 0,04$ ). Kynjaskipting var 98 drengir og 127 stúlkur (1:1,3). Helmingur alvarlegra hjartagalla eða 111 tilfelli greindust fyrir útskrift af fæðingastofnun, en 114 tilfelli greindust síðar. Á vökudeild eða sængurkvennagangi greindust 102 börn og níu höfðu greinst á meðgöngu með fósturhartaómskoðun. Grunur um hjartasjúkdóm vaknaði hjá 58 börnum í ungbarnaeftirliti og hjá 28 börnum þegar þau lágu á sjúkrahúsi vegna annarra vandamála. Hjá 19 börnum með alvarlegan hjartagalla vaknaði grunur um hjartasjúkdóm við skoðun hjá heimilislækni og hjá níu börnum við skoðun hjá barnalæknum og var þeim síðan vísað til frekari rannsóknar hjá barnahjartalæknum. Á rannsóknartímabilinu greindust 19 fóstur með svo alvarlegan hjartagalla að endi var bundinn á meðgönguna.

Af 740 börnum með hjartagalla voru 89 (12,0%) einnig með litningagalla, heilkenni og/eða aðra fæðingargalla eins og fram kemur í töflu III. Fjörutíuogéitt barn (18,2%) með meiriháttar hjartagalla reyndist einnig hafa annars konar missmið eða fæðingargalla.

Þegar skoðuð voru afdrif barnanna sem greindust með meðfæddan hjartagalla kemur fram að 194 börn hafa fengið lausn á vandamálinu og er ekki þörf á frekara eftirliti hjá þeim. Flest börnin eða 499 eru einkennalaus en í reglulegu eftirliti. Tuttugu börn þurfa á daglegri lyfjameðferð að halda og eru í reglulegu eftirliti, en ekkert barn er talið vera heft í daglegu lífi vegna hjartasjúkdómsins.

Af 44.013 börnum sem fæddust á rannsóknartímabilinu hafa 27 börn látist vegna hjartagalla eða annarra vandamála honum tengdum. Dánartíðni vegna meðfæddra hjartagalla er því 0,06% á rannsóknartímabilinu. Tíu börn með alvarlegan hjartagalla létust í fyrstu viku eftir fæðingu, tvö börn í annarri viku og hin 15 á aldrinum tveggja mánaða til fjögurra ára. Sjö börn sem dóu voru auk hjartagallans með litningagalla og fjölkerfa vandamál. Tvö þessara barna voru með þrífritnu 18, eitt barn hafði þrífritnu 8, eitt barn hafði ófullkomna

þrilitnu 9,18 og annað ófullkomna þrilitnu 22. Sex barnanna voru tvíburar og þrjú fyrirburar. Í töflu IV koma fram dánarorsakir barnanna sem létust.

## Umræða

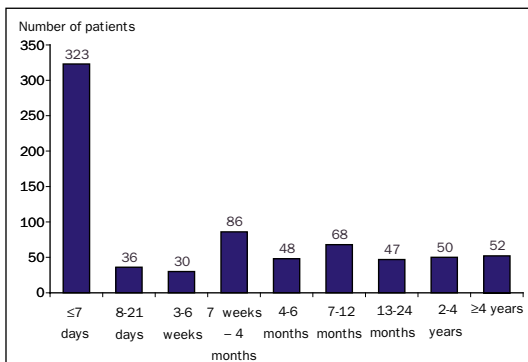
### Nýgengi hérlendis

Árlegt nýgengi meðfæddra hjartagalla á Íslandi á árunum 1990-1999 var 1,7%. Það var nokkuð breytilegt á rannsóknartímabilinu, eða frá 1,04% á árinu 1991 til 2,34% á árinu 1997 þegar það var hæst. Þetta nýgengi er nokkru herra en í rannsókninni sem gerð var hér á landi á árunum 1985-1989 þegar það var 1,1% (1). Fjölgun meðfæddra hjartagalla var einkum vegna fjölgunar á minniháttar göllum. Nýgengi alvarlegra hjartagalla var 0,50% af lifandi fæddum börnum sem var sambærilegt við nýgengi þeirra frá fyrri rannsókninni (0,47%) (1). Hugsanlegt er að nýgengi meiriháttar hjartagalla fari lakkandi þar sem marktækt færri alvarlegir gallar greindust á síðari hluta rannsóknartímabilsins. Ein skýring á mögulegri fækkun alvarlegra hjartagalla síðustu ár gæti verið bæt看 greining þeirra á fósturskeiði. Með bættri fósturhjartaómskoðun greinast fleiri alvarlegir hjartagallar, eins og vanþroska vinstra hjarta og flóknir óskurd-tækir gallar, snemma á meðgöngu. Líklegt er að oftast sé endi bundinn á slíka meðgöngu sem leiði til fækkunar lifandi fæddra barna með alvarlega hjartagalla.

Aukningu á nýgengi minniháttar hjartagalla má að hluta til rekja til þess að í fyrri rannsókninni var tvíblöðku ósæðarloka ekki talin til hjartagalla. Í þessari rannsókn var þessi galli talinn með þar sem hann getur síðar á ævinni leitt til ósæðarlokusjúkdóms og krefst þess vegna ævilangs eftirlits. Tvíblöðku ósæðarloka eykur hættu á hjartaþelsbólgu (2) og því er fyrirbyggjandi sýklalyfjagjöf nauðsynleg ef sjúklingar með þennan galla þurfa að gangast undir aðgerð.

Athyglisvert var að skoða nýgengi hvers árs á rannsóknartímabilinu því ljóst er að nýgengi síðustu þriggja ára (1997-1999) var töluvert herra en á fyrri hluta rannsóknartímabilsins og auk þess mun herra en í fyrri rannsókninni eða 2,11% (mynd 1 og 2). Hugsanlegt er að þessi tala eigi eftir að hækka enn frekar. Enn á eftir að greina hjartagalla hjá börnum sem fæddust á þessum árum þar sem meðfæddir hjartagallar eru að greinast hjá börnum fram eftir aldri.

Fullkonnari ómsjár, bæt看 aðgengi að sérfræðingum í hjartasjúkdómum barna og fjölgun tilvísana barna með hjartaóhljóð má nefna sem líklegar ástæður fyrir fjölgun minniháttar hjartagalla. Líklegt er að með betra aðgengi að barnahjartalæknum komist börn sem kviknað hafa grunsemdir um að gætu verið með hjartagalla fyrir til greiningar og þannig greinist fleiri lítil op á milli hjartahólfa sem áður lokuðust af sjálfu sér án þess að fram kæmi vitneskja um þau.



**Fig 6.** Age at diagnosis of congenital heart defect.

**Table III.** Distribution of CHD accompanied by syndromes, chromosomal anomalies and other congenital defects.

A. Chromosomal anomaly	n
Down's syndrome	28
Other chromosomal anomalies	8
<b>Total</b>	<b>36</b>
<b>B. Syndrome</b>	
William's syndrome	3
Noonan's syndrome	4
Von Recklinghausen's syndrome	1
Russel-Silver's syndrome	1
<b>Total</b>	<b>9</b>
<b>C. Other congenital defects</b>	
Genito-urinary tract	7
Gastrointestinal tract	5
Cleft palate and / or lip	4
Anomalies of other thoracic organs	5
Anomalies of head and face	2
Neurological and developmental defects	18
Multiple congenital defects	2
Hematology diseases	1
<b>Total</b>	<b>44</b>
<b>Total</b>	<b>89</b>

**Table IV.** Cause of death of patients with CHD.

Cause of death	n
CHD, chromosomal anomaly and multiple organ defects	7
CHD and infection	4
Associated with cardiac surgery or cardiac catheterisation	6
Major unoperable CHD	7
Died because of CHD	3
<b>Total</b>	<b>27</b>

### Nýgengi erlendis

Nýgengi meðfæddra hjartagalla á Íslandi er samkvæmt þessari rannsókn herra en fram hefur komið í sambærilegum rannsóknum erlendis frá. Nýgengi erlendis hefur verið á bilinu 0,28%-1,22% (3-12) en nýgengi í eldri rannsóknum er yfirleitt nokkru lægra en í nýrri rannsóknum.

Borið saman við rannsóknina frá 1985-1989 gæti meðfæddum hjartagöllum verið að fjölga hér á landi á

síðari árum. Ef skoðað er hvernig meðfæddir hjartagallar eru skilgreindir í erlendum rannsóknum er oftast notast við sömu skilgreiningar og hér er gert, en þrátt fyrir það kemur fram lægra nýgengi (3-12). Venjulega er opin fósturæð hjá fyrirburum ekki talin til meðfæddra hjartagalla. Mismunandi er hvort tvíblöðku ósæðarloka er talin með, en þar sem greining er staðfest með ómskoðun er það mögulegt. Þá hefur bætt ómtækni valdið aukningu í greiningu á litlum opum á milli slegla (14) og er það einnig reynsla okkar hérlendis eins og fram kemur í þessari rannsókn (mynd 4).

Það sem ræður mestu um hátt nýgengi meðfæddra hjartagalla hérlendis er að greining, eftirlit og skráning hjartagalla hjá börnum er á fárra höndum. Miðstöð greiningar er staðsett á Barnaspítala Hringins. Fáir lækna sjá um greiningu hjartagalla og því minnka líkur á skekkju vegna mismunandi túlkunar. Íslenska þjóðin er tiltölulega einsleit erfðafræðilega og þjóðfélagslega og það minnkar líkur á því að fram komi munur á greiningu hjartasjúkdóma vegna ólíkra kynþátta (15), stétta eða vegna félagslegra þátta sem hafa áhrif á aðgengi fólks að heilbrigðisþjónustu (16, 17).

Fósturhjarðaómskoðun hefur fest sig í sessi og slíkum skoðunum hefur fjölgað verulega undanfarin ár. Í okkar rannsókn kom fram að 2,2% lifandi fæddra barna með meðfæddan hjartagalla greindust fyrir fæðingu. Eru þá ótalin þau 19 tilfelli sem greindust í fósturlífi með svo alvarlegan galla að endi var bundinn á meðgöngu. Þetta hefur haft áhrif til fækkunar á hjartaaðgerðum og lækunar á dánartíðni þar sem hér var um mjög alvarlega hjartagalla að ræða.

#### *Hvar vaknaði grunur?*

Hlutfall þeirra hjartagalla sem greindust á fæðingarsstofnun í þessari rannsókn var svipað og í rannsókninni frá 1985-1989 (1). Mun fleiri börnum var nú vísað áfram til greiningar úr ungbarnaeftirliti en áður, eða 30,8% á móti 16,8% (1). Hins vegar greindust hlutfallslega færri börn nú eftir innlögn á sjúkrahús en áður.

Í rannsókninni greindust 47,1% barna fyrir útskrift af fæðingarsstofnun. Þetta er nokkuð lægra hlutfall en í norskri rannsókn frá 1999 (11) þar sem 76% barna með hjartagalla greindust á fæðingarsstofnun. Þegar þessar tölur voru skoðaðar með hliðsjón af fjölda lifandi fæddra barna kom í ljós í báðum rannsóknum að tæp 0,8% lifandi fæddra barna greindust með hjartagalla á fæðingarsstofnun. Á þann hátt greinast oft alvarlegir hjartagallar þar sem einkenni koma í ljós fljótlega eftir fæðingu. Hins vegar virðist greining hjartagalla hér á landi hjá börnum eftir útskrift af fæðingarsstofnun vera mun betri því þannig greindust um 0,9% af lifandi fæddum börnum hérlendis en þetta hlutfall í norsku rannsókninni var um 0,24% af lifandi fæddum börnum (11).

Þegar litið var á aldur barnanna við greiningu kom í ljós að 323 börn greindust á fyrstu viku eftir fæðingu sem er 43,6%. Við hálfis árs aldur höfðu 70% barnanna greinst með hjartagalla og við tveggja ára aldur höfðu 86% barnanna komið til greiningar. Þetta voru áþekkar niðurstöður og í erlendri rannsókn þar sem nýgengi var svipað og í okkar rannsókn (6).

#### *Aðrir fæðingagallar og heilkenni*

Börn með hjartagalla eru oft með aðra líkamsgalla, litningagalla og heilkenni. Hlutfall slíkra fæðingagalla meðal barna með meiriháttar hjartagalla í þessari rannsókn var lægra en í rannsókninni frá 1985-1989 (1). Hlutfall litningagalla meðal barna með hjartagalla var 4,9% sem var mun lægra en í sænskri rannsókn frá árunum 1981-1986 þar sem þetta hlutfall var 13% (8). Hlutfall barna með Down's heilkenni í okkar rannsókn var 3,8% af börnum greindum með hjartagalla en í síðustu rannsókn var þetta hlutfall 4,2% (1). Þetta hlutfall er almennt talið milli 6 og 8% (18). Lág hlutfall litningagalla og annars konar missmíðar í okkar rannsókn skýrist af aukningu í greiningu minniháttar hjartagalla. Það gerir vægi tilfella af annars konar alvarlegum líkamsgöllum minna þar sem slíkir gallar fylgja oft meiriháttar hjartagöllum. Þá er líklegt að með framförum í greiningu annarra alvarlegra líkamsgalla fyrir fæðingu sé oft framkallað fósturlát á grunni þeirrar greiningar og þannig fækki einnig þeim tilfellum þar sem hjartagöllum fylgja aðrir líkamsgallar.

#### *Dánartíðni*

Tuttuguogsjö börn sem greinst hafa með meðfæddan hjartasjúkdóm á rannsóknartímabilinu eru látin (tafla IV). Dánartíðni af völdum meðfæddra hjartagalla er samkvæmt því 0,06% af lifandi fæddum börnum. Dánartíðni af þessum orsökum virðist aðeins hafa lækkað frá árunum 1985-1989 þegar hún var 0,08%. Hér er þó ekki tekið tillit til þeirra tilvika þar sem fósturlát voru framkvæmd vegna alvarlegs hjartagalla sem greindust með fósturhjarðaómskoðun.

#### *Afdrif*

Þegar litið er á afdrif þeirra barna sem greinst hafa með hjartagalla er athyglisvert að sjá hversu mörg börn eru einkennalaus eða einkennalítill. Þannig eru einungis 20 börn með einkenni í dag eða á lyfjameðferð og ekkert barn er talið vera heft í daglegu lífi vegna hjartasjúkdóms síns. Stór hluti hefur fengið lausn á sjúkdómnum og meirihluti barnanna er einkennalaus að mati barnahjartalækna. Niðurstöðurnar benda til þess að flest börn sem greinast með meðfæddan hjartasjúkdóm í dag eigi góðar líkur á að ná bata og lifa eðlilegu lífi.

**Þakkir**

Þakkir fær starfsfólk skjalavörslu Landspítalans og starfsfólk bókasafns Landspítalans. Rannsóknin hlaut styrk úr minningarsjóði hjónanna Magnúsar Benjamínssonar úrsmíðameistara og Sigríðar Einarsdóttur og einnig úr Vísindasjóði Landspítalans. Eru þessum aðilum einnig færðar þakkir.

**Heimildir**

1. Sigfússon G, Helgason H. Nýgengi og greining meðfæddra hjartagalla á Íslandi. *Læknablaðið* 1993; 79: 107-14.
2. Hoffman JIE. Incidence of Congenital Heart Disease: I. Postnatal Incidence. *Pediatr Cardiol* 1995; 16: 103-13.
3. Meberg A, Otterstad JE, Frøland G, Sørland S. Barn med medfóðt hjertefejl i Vestfold 1982-1988. *Tidsskr Nor Laegeforen* 1990; 110: 354-7.
4. Anand R, Mehta AV. Incidence of cardiovascular malformation in the northeast Tennessee and southwest Virginia area. *Am J Cardiol* 1996; 78: 610-1.
5. Bosi G, Scorrano M, Tosaro G, Forini E, Chakrokh R, Working Party of the Italian Society of Pediatric Cardiology. The Italian Multicentric Study on Epidemiology of Congenital Heart Disease: first step of the analysis. *Cardiol Young* 1999; 9: 291-9.
6. Robida A, Folger GM, Hajar HA. Incidence of congenital heart disease in Qatari children. *Int J Cardiol* 1997; 60: 19-22.
7. Samanek M, Slavik Z, Zborilova B, Hrobonová V, Vorísková M, Skovráněk J. Prevalence, treatment and outcome of heart disease in live-born children: a prospective analysis of 91,823 live-born children. *Pediatr Cardiol* 1989; 10: 205-11.
8. Pradat P. Epidemiology of major congenital heart defects in Sweden, 1981-1986. *J Epidemiol Community Health* 1992; 46: 460.
9. Grech V, Gatt M. Syndromes and malformations associated with congenital heart diseases in a population-based study. *Int J Cardiol* 1999; 68: 151-6.
10. Samánek M, Vorísková M. Congenital heart disease among 818,569 children born between 1980 and 1990 and their 15-year survival: a prospective Bohemia survival study. *Pediatr Cardiol* 1999; 20: 411-7.
11. Meberg A, Otterstad JE, Frøland G, Hals J, Sørland SJ. Early clinical screening of neonates for congenital heart defects: the cases we miss. *Cardiol Young* 1999; 9: 169-74.
12. Abdulla R. What is the prevalence of congenital heart diseases? *Pediatr Cardiol* 1997; 18 (4): 269.
13. Clark EB. Epidemiology of congenital cardiovascular malformations. In: Moss and Adams, eds. *Heart Disease in Infants, Children and Adolescents Including the Fetus and Young Adult*. 5th ed. Baltimore: Williams and Wilkins, 1995: 60-9.
14. Martin GR, Perry LW, Ferencz C. Increased Prevalence of Ventricular Septal Defect: Epidemic or Improved Diagnosis. *Pediatrics* 1989; 83: 200-4.
15. Fixler DE, Pastor P, Sigman E, Eifler CW. Ethnicity and socioeconomic status: Impact on the diagnosis of congenital heart disease; *J Am Coll Cardiol* 1993; 21:1722-6.
16. Newacheck PW, Stoddard JJ, McManus M. Ethnocultural variations in the prevalence and impact of childhood chronic conditions 1993. *Pediatrics* 1993; 91/Suppl: 1031-9.
17. Allen HD, Taubert KA, Deckelbaum RJ, Driscoll D, Dunningan A, Gidding SS, et al. Poverty and cardiac disease in children. *Am J Dis Child* 1991 May; 145: 550-3.
18. Moller JH, Taubert KA, Allen HD, Clark EB, Lauer RM. Cardiovascular health and disease in children: Current status. *Circulation* 1994; 89: 923-30.