

Ductus

Nr. 22

Juni 2007

Barnekardiologiske huskelister

ASD sekundum

AVSD

Fallots tettrade

Fontan-opererte

Transposisjon av de store arterier

Kongenitt korrigert transposisjon

Segmental analyse

Jardar Hals, Klinikk for barn og habilitering, Sykehuset Buskerud

**Referat fra samarbeidsmøte i barnekardiologi på Riks-
radiumhospitalet, April 2007**

Per Morten Fredriksen. Riks-Radiumhospitalet

Redaktør: Jardar Hals. Sykehuset Buskerud, 3004 Drammen.
Tlf. 32803110. E-post: jardar.hals@sb-hf.no

Redaksjonelt

Man kan kalle det et sabattsår fra Ductus når jeg nå har hoppet over en hel årgang. Så får man håpe at noen har rukket å "savne" utgivelsene. Ingen bortforklaringer vil komme.

Denne gangen har jeg valgt å fylle Ductus med egenprodusert materiale. Det dreier seg om det jeg vil kalle "**Barnekardiologiske huskelister**". De kvalifiserer ikke til å kalles prosedyrer. Det ligger ingen konsensus bak dem. De er laget ut fra et eget ønske og behov for å ha nettopp noen huskelister for enkelte sentrale barnekardiologiske tilstander.

Slike huskelister kan hjelpe oss som driver med barnekardiologi utenfor regionssykehusene med å systematisere våre undersøkelser og kontroller av pasientene og sikre at de inneholder tilstrekkelig relevant informasjon man trenger for å vurdere en gitt tilstand. Dette vil også kunne bidra til å øke kvaliteten i de rapporter vi sender inn til våre samarbeidspartnere ved regionsavdelingene, slik at det danner et best mulig grunnlag for meningsfylt faglig informasjonsutveksling, diskusjon, vurderinger og tilbakemelding til oss.

Jeg vil takke legene ved Barnehjerteseksjonen, Rikshospitalet for at de har lest gjennom og gitt tilbakemeldinger på huskelistene, slik at innholdet er rimelig overensstemmende med hva man der finner meningsfylt å få opplyst i forbindelse med den enkelte tilstand.

Jeg har lagt mest vekt på de ekko-kardiografiske vurderingene, med utelatelse av en del jeg regner som allment kjent blant oss som driver i faget mht kliniske vurderinger. Jeg har allikevel tatt med noen kliniske momenter som er viktig å huske og kanskje av og til kan glemmes. Det finnes gode lærebøker som er fullstendige, men ikke akkurat innbyr til oppslag når pasienten ligger på benken midt under en undersøkelse. Jeg har strengt prioritert at hver huskeliste ikke skal overskride en A4 side, slik at den er lett å ta frem og bruke. Formen er stikkordsmessig og punktvis for å spare plass og lette oversikten. Dette har gått på bekostning av å ha en felles gjenkjennelig mal i fremstillingen fra tilstand til tilstand, men er et bevisst valg for å få med det jeg har ansett som vesentlig og fortsatt ikke overskride en side.

Man kan se på listene som praktiske arbeidsverktøy for de som ønsker det eller som diskusjonsgrunnlag for mer raffinerte og allmengyldige huskelister som kan nærme seg prosedyrer. I så fall kreves det sikkert enda nærmere involvering av de sentrale barnekardiologiske miljøene og en videre bearbeidelse. Jeg håper de som mener noe om dette vil sende en e-post med innspill: nyttig- ikke-nyttig? Forbedringsforslag? etc til:

Jardar.hals@sb-hf.no

Det finnes flere hjertefeil enn de som er omtalt her. Hvorfor har jeg ikke med VSD f.eks? Jeg har begynt ett sted, og har ikke ferdigstilt alle tilstander. Kanskje det kommer, hvis jeg selv og andre finner dette nyttig i den praktiske hverdag.

Jardar Hals

ASD sekundum

Typer	<p>ASD- sekundum: Beliggende sentralt i IAS. (60-75%) Obs "drop-out" ved parallell "strålegang" i 4-kammerbilde.</p> <p>Sinus venosus ASD: (spes type ASD sekundum- 5% av ASD) Defekt i øvre, bakre del av IAS- nær SVC inn i RA Anomalt innmunnende hø –sidige lungevener- til enten RA eller SVC hyppig</p> <p>Atrioventrikulær septum defekt omtales separat</p>
Ekko-Doppler	<p>Størrelse (flere plan, inkl subcostalt) Beliggenhet Avstand til "krysset" og til SVC (5 mm nødv alle veier for kateterlukning) RA og RV forstørrelse Avflatning av IVS i diastole=tegn på HV dilatasjon/volum overload Multiple ASD-er?</p> <p>Etter lukning:</p> <p>Residual-shunt? tromber? Amplatzer på plass? RV/PA-trykkmåling- måle hastighet/mmHg i TI (RV trykk=TI+ RA-trykk* ved fravær av PS) (*RA trykk=5mmHg barn, 10 mmHg ungd/voksne, legg til 5 mmHg hvis dilatert RA)</p>
Hemodynamikk (H) (="signifikant" ASD)	H: Hø-ve-shunt med volum overload av HA og HV med forstørrelse av disse kamre
Klinikk(K)	K: Asymptomatisk eller hjertesvikt
Rtg thoraks	Forstørrelse hø hjerte + økte lungekar evt.
EKG	Normalt eller splittet QRS med rR mønster, HA og eller HV belastning

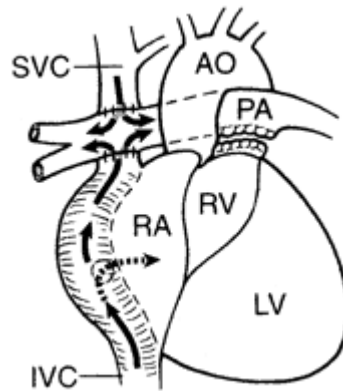
Atrioventrikulær septumdefekt (AVSD)

Typer	<p>Partiell AVSD: Isolert ASD (primum-defekt, nedre del av IAS) + splitt MV's fremre seil (2 separate AV-klaffer)</p> <p>Komplett AVSD: Stor primum ASD + stor inlet VSD + felles AV-klaff</p> <p>Andre typer/inndelinger: Finnes "Intermediate" og "Transitional" typer</p>
Ekko-Doppler	<p>"Krysset"- ve og hø AV-klaff's utspring i forh til IVS ligger i samme nivå. MV utgår mer apikalt enn normalt, likt m TV</p> <p>ASD og VSD-Størrelse og utstrekning</p> <p>AV-klaffer beskrives (1 felles? 2 separate? Splitt? Feste av chordae?)</p> <p>AV-regurgitasjon? - grad</p> <p>Relativ ventrikelstørrelse- ubalanse? (RV-dominant AVSD assosiert med AS/CoA, LV-dominant AVSD assosiert med PS/PATresi)</p> <p>Flow- hvor går shunter/flow?- malalignment IAS/IVS gir "routing"</p> <p>Assosierte defekter/fenomener (SVC til SC, isomerisme/aspleni, ASD2, LVOTO, MS, CoA, RVOTO, PS, PDA, Fallot, DORV)</p>
Hemodynamikk (H)	
Klinikk (K)	<p>Partiell AVSD: H: Som vanl ASD- volumbelastn av RA og RV + Evt. AV-regurgitasjon. K: Asymptomatisk eller hjertesvikt.</p> <p>Komplett AVSD: H: Lungeflow og lungekartrykk økt + AV-regurg. K: Hjertesvikt tidlig og risiko for PHT- obs Down</p>
Rtg/EKG	<p>Rtg thoraks viser evt økte lungekar og Hø-dominans (RA og RV), økt hjestestrørrelse</p> <p>EKG viser ofte "superior akse" og RVH/RAH</p>
Oppfølging	<p>Preoperativt, se over mht funn og klinikk som følges. Komplett AVSD opereres senest innen 6 mnd (evt tidligere, ved Down eller andre spes forhold) Henv. Riks-Radiumhospitalet tidlig</p> <p>AV-klaffe lekkasjer som utvikles/forverres før eller etter opr. følges</p>

Fallots tettrade (TOF=Tetralogy of Fallot)

Karakteristisk	Hyppigste cyanotiske hjertefeil totalt (ca.9% av CHD, 1 per 3600 lev.fødte), men ikke alltid cyanotiske i nyfødtp perioden. 3% risiko for fremtidig søsken. 22q delesjon? Skyldes "malalignment" med forskyvning anteriort av infundibulære ventrikkelseptum med: 1. Stor VSD (non-restriktiv med RV=LV trykk), 2. Overriding av AO , 3. RVOT obstruksjon , 4. RV hypertrofi .
Ekko-Doppler	<p>AO: grad overriding.,AOV annulus, høy-sidig AO?, AI?, >50% overriding=DORV (parasternal langakse), AP greners avgang mhp diff: Trunc art. Fibrøs kont. AO/MV?)</p> <p>VSD's størrelse, lokalisasjon, multiple VSD? Doppler på shunt</p> <p>RVOT obstr grad og nivå(er) (RVOT, PV, atresi?absent PV?) ER det antegrad flow over PV?</p> <p>Pulmonalen: PVannulus, PA, RPA og LPA størrelse måles (Nakata index=areal RPA+LPA/m² kropps ov.fl), PI?</p> <p>Ventrikkelstørrelser og funksjon- adekvat bilat?, grad hypertrofi RV</p> <p>Assosierte defekter: (ASD(20%), AVSD, Høy-sidig Ao bue(25%), LSVC til koronarsinus, koronaranomalier(10%), PDA (5%), multiple VSD. Koronaranomalier).</p> <p>TOF m absent PV: svær PA, stort hjerte, evt kompresjon av luftveier/stridor</p> <p>TOF med Pulm atresi: ingen antegrad flow PV/PA, avh PDA el kollateraler fra AO</p>
Oppfølging	<p>Avhengig av om pre eller post-opr situasjon og om palliasjon eller reparasjon. Ved ukomplisert reparert TOF ktr 1 g/år</p> <p>Preoperativt: cyanose/SaO₂/Hb/Hct/jern/ferritin Percentilskjema/vekst.</p> <p>Ekko: PI- grad, RV-funksjon og størrelse, rest-stenose PV/RVOT?, PV/PA-dimensjoner, LV-funksjon, hvis shunt(GOBT): funksjon?, VSD restlekkasje?, spesielle forhold avh. av assosierte defekter og evt inngrep.</p>
EKG	Arytmier (ventrikulære) i økende grad med alder og QRS bredde>180ms
Klinikk	<p>Fysisk funksjon (etter reparasjon) avh. av PI grad/HV-funksjon. Kan være aktuelt med belastn.EKG og evt 24 t EKG ved sympt.</p> <p>Endokardittprofylakse.</p>

Fontan-opererte (TCPC= Total Cavo Pulmonal Connection)



Hemodynamikk Palliativ prosedyre. Funksjonelt univentruklært hjerte- en ventrikel forsyner systemisk sirkulasjon (AO), AP forsynes passivt uten ventrikkelpumpe direkte fra systemvener v.hj av venetrykket (SVC til RPA + "Conduit" gj. RA el X-kard, fra IVC til RPA, med/uten "fenestrasjon" til RA)
Shunt gjennom fenestrasjon går hø-ve pga RA trykk høyere enn LA-trykk. Kontinuerlig venesignal. Gir mild cyanose

Ekko-Doppler OBS- må vite hva kirurgen har gjort ved opr. (forskj. metoder)
RA/ conduit- visualiser intra-RA eller x-tra kardial conduit med: IVC, fenestrasjon? Fri flow til RPA?, Obs: stenoser i venesystemet har klart lavere hastighet enn på arteriell side!
Øvre forbindelse mellom SVC og RPA visualiseres med fri flow
Ventrikkelfunksjon? (evt. syst/diast funksjon)
AV-klaffe lekkasje?
Arterie-lekkasje/stenose?
Tromber?

Vurdering av dårlig fungerende Fontan:

Dilatasjon av IVC- el RA m evt spontan "kontrast" i veneflow
Redusert ventrikkelfunksjon- evt flere metoder: EF?, FS?, visuelt?
Doppler mønstre, veggbevegelse
Obstruksjoner i forbindelser- visualisere, små gradienter- fenestrasjonen
Arytmier? Ofte Atrieflutter
AV-klaff- el Arterie- regurgitasjon?
NB! Korrelere Ekko-funn og kliniske/andre funn
PLE? –klinisk Protein Losing Enteropathy
Cyanose/lav SaO2?
Pleuravæske, leverstuvning, varicer, arterio-venøse fistler
NB! Ikke nøle med alternative us-metoder hos pas m symptomer
(henvisn regionssykehus, MR,/angio, TEE?,)

Annet Antikoagulasjon, evt Acetyl salicyl vurderes, se skjema om gjeldende praksis for tromboseprofylakse pr. 021106 ved Barnehjerteseksjonen, RH

Transposisjon av de store arterier (dTGA)

Hyppigste cyanotiske hjertefeil som presenteres m cyanose hos nyfødte. Gutter 70%,. Fallot hyppigere forekomst, men ikke alltid cyanotiske i nyfødtp perioden. Ductus-avhengig hvis fravær av shunt (VSD, ASD, PDA). *(m) i teksten nedenfor = morfologisk...

Ekko-Doppler

Segmental analyse

Ventrikulo-arteriell diskordans- AO fra (m)RV og PA fra (m)LV

AO anteriort og til hø for PA hos 80%, (normalt er det motsatt)

AO/PA ses med parallelle forløp istf normale krysning

PA forløper bakover fra LV og har bifurkatur

PDA må defineres

Ventrikel- og atriaseptum- VSD el ASD? Som gir mix*. Antall, størrelse.

Koronararterienes proximale forløp defineres. Intramuralt forløp?

LV-str, LVOTO= sub Pulm(30-40%)? Ao-bue/CoA

AV-klaffers anatomi og funksjon

RV-str (oftest dominerende, og apex-formende*) RVOTO=subAO

Andre assosiserte defekter? (ca 50%), foruten PDA og FO)

(VSD 40%, DORV, ASD, subAS/CoA(Ao.bue), subPS/PS/PAtresi)

*Mixing intrakardialt er fundamentalt for hemodynamikk/klinikk og må

defineres mht størrelser, lokalisasjon, antall, restriktiv flow?

*Norm er LV den ventrikel som former/utgjør apex cordis

Klinikk

Cyanose fra start ved ren TGA uten VSD (eller liten VSD):. Økt pulm.flow, men uten/liten intrakardial mixing.

PDA tilstede minsker cyanosen, øker pulm.flow og mulighet for relativt tidl sviktsymptomer

TGA med stor VSD: moderat cyanose, økt pulm.flow m evt relativt tidl. sviktutvikling

TGA med LVOT obstr (subpulmonalt): dyp cyanose fra start

DUCTUSAVHENGIGHET ved mangel på adekvat shunt (stor VSD, ASD, PDA)

Rtg thoraks/EKG

Hjertestørrelse evt noe økt, evt "egg-form" liggende, evt økte lungekar
EKG Hø akse + HVH

Postoperativ oppfølging (etter arteriell switch-opr)

Obs Ao ligger forts til hø for PA, men PA nå anteriort

LV-funksjon

Stenoser ved anastomosestedene på PA og neoAO

Coronar-stenoser med mulig LV dysfunksjon/ischemi

Aorta regurgitasjon (AR)

Arytmier (EKG, evt 24 t EKG ved symptomer)

Rastelli- opr er aktuelt ved TGA+VSD+PS(LVOTO), -Tunnel fra VSD til AO, conduit m klaff fra RV til PA

Damus-Kaye-Stansel- opr ved TGA+VSD+subAS(RVOTO) - anastomerer PV(pulm.klaff)/PA på AO, conduit m klaff fra RV til PA

Kongenitt korrigert TGA (L-TGA)

- Synonymer:** ccTGA, "ventrikkelinversjon", atrioventrikulær - og ventrikulo-arteriell diskordans
- Karakteristisk:** Morfologisk LV (m LV) og m RV har byttet side, mens atrier og store arterier og tilførsel/fracørsel er riktig plassert. Dvs "normalt sikulasjonsmønster" i hjertet, bortsett fra at mRV fungerer som systemventrikkel og LV som "pulmonal ventrikkel".
DVS: RA->mLV->PA og LA->mRV->Ao
- Ekkokardiografi:** Segmental, sekvensiell analyse
Ao ligger foran PA, til ve for denne-derav L-TGA-levo (i motsetn til D-TGA-dekstro-Ao foran og til hø, ved vanl TGA)
Ve-sidig AV-klaff utspringer mer apikalt på IVS=mTV og mRV
Hø-sidig AV-klaff utspringer høyere opp=mMV og m LV
RV (ve side) funksjon bedømmes
Assosierte lesjoner: VSD(60-80%), PS(30-50%), TV-anomali(15-45%),
komplett AV-blokk(2 pr år), AR(25%), ingen assos.lesj(<10%?)
Dextrokardi kan forekomme
- Klinisk forløp/oppfølging:** Avh. Av tilleggslesjonene
- Progredierende dysfunksjon av mRV (systemiske kretsløp)
TV-dysfunksjon m regurgitasjon-> mRV svikt+ vice versa?
Arytmier generelt + kongenitt og ervervet AV-blokk spesielt
Evt VSD el PS vil ha sine egne oppfølgingsaspekter pre/postopr
OBS økt risiko ved narkose pga arytmier

Ekkokardiografi- ”segmental-sequential analysis”

Forbindelser	Veno-atrial	(lungevener til LA og SVC/IVC til RA?)
	Atrio-ventrikulær	(RA til RV og LA til LV?)
	Ventrikulo-arterial	(RV til AP og LV til AO?)
Morfologi	RA:	Øvre tykke atrievegg er på RA-siden IVC nesten alltid til RA (Bred appendix til RA i parastern. RA/RV-bilde)-vanskelig m ekko Coronarsinus (CS) alltid til RA når den ses Tykkere vegg i RA enn LA
	LA:	Tynne FO-klaff/septum er på LA siden (Smal, fingeraktig appendix til LA i parastern. Kortaksebilde)Vanskelig Tynnere vegg i LA enn RA
	RV:	TV er alltid den AV-klaff (septale seil) som fester seg på IVS nærmest apex. Og TV går alltid til RV, enten morfologisk RV (mRV) ligger på hø-siden eller ve-siden. Dette ses i 4-kammerbilde ved å se på ”Krysset” mellom atrier og ventrikler. RV har trabekulær muskulær apikal vegg, med ”moderatorbåndet” i seg. RV og RVOT/AP ligger <u>normalt</u> anterior for LV. mRV alltid anterior beliggende AV-klaff –chordae festes til septum via små papillemuskler
	LV:	MV’s anteriore klaffseil fester seg mer basalt, lenger fra apex Papillemuskler, oftest 2 stk i LV, med glattere innvegg. AV-klaff festes ikke til septum normalt. mLV alltid posterior

Biventrikulær eller univentrikulær sirkulasjon funksjonelt sett? Vil nesten alltid være 2 stk ventr. morfologisk (kan finne en liten rest ved siden av den dominante ventr.) Må avgjøre om den minste er stor nok til å tenkes fungere som selvst. ventrikkle + om forbindelse til arterie.

Stikkord om eks. på patologi man ser etter:

Atrial isomersime (RA og LA på gal side eller 2 stk mL / 2 stk mRA)- kan ses også på rtg

Thorax (lang og ”horisontal” ve hovedbronkus og brattere, kortere vertikal hø. Hovedbronkus, som evt kan ha byttet plass indikerer isomerismen.

Anomalt innmunnende lungevener- partielt eller totalt

Kongenitt korrigert transposisjon (ccTGA)- ”atrioventrikulær diskordans” eller ”ventrikkelinversjon” der mRV ligger på ve side og forsyner AO og mLV på hø side og forsyner AP (dvs ”ventrikulo-arteriell diskordans”). 2 feil gir til sammen ”riktig” sirkulasjon.

Transposisjon av de store kar (TGA)- ”ventrikulo-arteriell diskordans”= AP utgår fra LV (som ligger på ve side) og AO utgår fra RV på hø side. 2 parallelle sirkulasjoner uten krysning og dermed ikke oksygenering til systemsirkulasjon uten shunt (PDA, ASD, VSD)

Referat:

Samarbeidsmøte barnekardiologi Rikshospitalet torsdag 12/4 2007.

Per Morten Fredriksen

Agenda: Barn og unge med fare for plutselig død.

Erik Thaulow: Åpning og referat AUDIT

Erik Thaulow åpnet møtet med å ønske velkommen og for så å legge frem resultatene av den faglige gjennomgangen (AUDIT) som var blitt gjennomført ved Barnehjerteseksjonen, Rikshospitalet. Audit var basert på presentasjoner fra ansatte ved Rikshospitalets Barnehjerteseksjon. Phil Saul (South Carolina) og Jan P Amlie (Hjertemedisinsk avdeling, Rikshospitalet) var de som vurderte seksjonens resultater. Anestesi, kateteriseringsintervensjon, kirurgi, habilitering, testprosedyrer, utdannelsemuligheter og elektrofysiologi var blant temaene som ble gjennomgått. FFHB var tilstede ved de fleste fremleggingene.

I sum ble seksjonen og dets samarbeidspartnere vurdert til å være av høy standard resultatsmessig. Til tross for dette er det forbedringsmuligheter i subspesialisering, mer komplekst calling system, egen lab for echo + et rom for klinisk virksomhet. Det bør bli bedre ansvarsbeskrivelse, bedre elektrofysiologiprogram, samt at prosedyrer bør protokolliseres bedre. GUCH programmet må oppgraderes raskt og fellowship-treningen bør også bedres. Erik konkluderte med at AUDIT har vist seg å være et nyttig redskap både for å klargjøre hva som bør gjøres bedre og å få bevilgende myndighet til å forstå hva som bør forbedres.

Jardar Hals: Hvordan skal vi følge pasienter med bikuspide aortaklaffer.

Bikuspide aortaklaffer har en prevalens på 1-2 % (45-90 000), 3 / 1 gutter v jenter. En viss arvelighet er funnet med 9 % forekomst hos slektninger.

- Andre assosierte fenomener:
 - AS - 50 % har bikuspid
 - AI – 10-1 menn:kvinner
 - CoA – 50 % har bikuspid
 - Aortopati – dilatasjon/disseksjon
 - Endokarditt risiko
- Komplikasjoner
 - Endokarditt – 3 % - høyere mortalitet
 - Aneurysme / dilatasjon (op indikasjon AOA > 5.5, AOD > 6.5)
- Undersøkelser
 - Livslang oppfølging med kontroller 2-4 år i barnealder.
- Screening
 - 1 grads slektninger
 - Endokarditt profylakse

- Diskusjonstemaer:
 - Info stopper opp etter diagnostisering
 - Tilfeldige funn bør følges
 - Bedring av endokarditt profylakse (fungerer profylaksen?)
 - Hva med statiner – forlenger man livet med de?
 - Det bør lages en felles strategi for hvordan disse bør følges.

Kristina Hermann Haugaa: Mekanismer for plutselig hjertedød.

- Sudden death:
 - Ischemi
 - 10 % myopati
 - 10 % Elektriske problemer
- Elektriske
 - Arytmi - familiære (LQTS, SQTS, Brugada)
 - Jervell – Lange Nilsen, Romano-Ward > Kromosom 11
 - 8 gen > LQTS. Langsom (LQTS1) eller rask (LQTS2) kalium blokade. Studie om krybbedød viste at av 201 gentestet hadde 10 % LQTS-gen.
- Strukturelle kardiomyopater
 - ARVC (Arytmogen høyre ventrikel myopati) > desmosomale strukturer. Mekanisk stress fører til nekrose av cellen pga nedsatt desmosomal funksjon.
 - Hypertrofisk kardiomyopati > sarcomerene (aktin – myosin)
- Sammendrag
< 40 år 60-70 % dør av arvelig sykdom. I hovedsak elektrisk sykdom. Dernest kardiomyopati. Avdekkes ved gentest.
- Diskusjon: EKG av alle?

Andreas Früh: Synkope. Utredning, Hvem? Hvordan?

Synkoper er ofte ikke kardiale, men ofte vasovagale, ortostatisk og cerebrale med unge pasienter og affektanfoll hos barn. Viktig med nøyaktig anamnese da fysiske og psykiske belastninger er ofte forutgående for synkope.

- Utredning kardial synkope:
 - Gen test for LQTS, HCM, CPVT og RYR 2 gen.
 - Holter / R-test > lav prioritet > latent AV-blokk
 - Sinus dysfunksjon
 - VT-arytmi
 - MR > lav prioritet
 - Farmakologi test
 - Elektrofysiologisk undersøkelse
 - Reveal

- Diskusjon: 9000 nye hvert år i Norge

Knut Erik Berge: Genetisk screening ved plutselig hjertedød. Implikasjoner for familien.

- Plutselig hjertedød > hjertesykdom 73 %.
 - Hjerter-arytmi > 30 %
 - Infarkt > 25 %
 - HCM > 6 %
 - DCM > 5 %
- Genetisk betinget er ikke sjelden
 - HCM 1/500 med 50 % arveanlegg (sarcomer – 6 gener)
 - DCM 1/2 / 500, 25 % arvlig (5 gener)
 - ARVD1 / 5000 (?) (2 gener)
 - Familiær hyperkolesterolemi 1 / 320 (2 gener)
 - CPVT 1 / 10 000 (?) 1 gen
 - VT + syncope
 - Fys / psyk stress
 - Svømming
 - Hjertestans 10 %
 - Positiv anamnese
- LQTS 1 / 2000 (?) 5 gener
 - Mutasjon hos 60 %
 - Fys / psyk stress
 - Svømming
 - Medikamenter

Jan P Amlie: LQTS –retningslinjer for oppfølging og behandling

Genetisk bakgrunn + fenotype > dominant gir LQTS hos 50 % av barna > Reccesiv (Jervel Lange Nilsen)

Ytre faktorer

Medisiner

Prevalens LQTS

- 1 / 10 000 – 15 000 > sannsynligvis hyppigere
 - > LQTS 1 45 % (Raske kalsium kanaler er følsomme for medikamenter)
 - > Bedre diagnose enn LQTS 2
 - > LQTS 2 > QT over 500 ms. Dårligere diagnose ved hørselsstimuli
 - > LQTS 3 > ICD etter anfall. Asiatisk sykdom
 - > Brugada

ICD hos barn med LQTS: Fra 8 års alder bør man alltid vurdere ICD hos pasienter med JLN syndrom. Gutter fra 10-12 års alder. Ved Romano Ward bør ICD vurderes selv med betablokkade. Alltid betablokkade av pasienter med LQTS. Pacemaker er ikke effektivt nok til å hindre sudden death. Pasientene må kontrolleres jevnlig om de tar betablokkere, om de tar medikamenter ved siden av og måle QT tiden ved EKG.

Diskusjon: Ikke konkurranseidrett hos de med LQTS. Det er ikke retningslinjer for barn til tross for at dette er skrevet i flere artikler internasjonalt og nasjonalt.

Sven Aakhus: Billeddiagnostikk og kriterier for hypertrofisk kardiomyopati og dysplastisk høyre ventrikkel sykdom.

HCM > Kardiomyocytter
 > Fibrose
 > Autosomal dominant : genetisk defekt i proteiner
 > HOCM
 > trykkregistrering

Normalverdier

> Venstre ventrikkel hypertrofi uten annen årsak med 1.5 cm tykk vegg.

HCM klassifisering:

> Septum 10 %
 > Parasternal 20 %
 > Septum + anteroalt fri vegg 52 %
 > Andre regioner 18 %

Symptomer > Variable
 > Anstrengelsesrelaterte
 > Dyspnoe
 > Nedsatt utholdenhet
 > Synkope ved anstrengelse
 > Sudden death
 > nedsatt blodtrykksøkning
 > Ventrikkel tachycardi
 > Synkope
 > negativ> Anamnese
 > Echo med veggtykkelse over 3 cm

Terapi > Beta blokkere
 > Kalsium antagonist
 > PCI

Undersøkelse > Echo og AEKG > liggesykkel

Annet: > Barn har sjelden fortykket vegg.
 > Idrettshjerner er sjelden over 1.5 cm i veggtykkelse.

ARVD / ARVC (arytmogen høyre ventrikkel kardiomyopati) Autosomal.

Karakteristika > Fettvev + bindevev.
 > Ventrikkel tachycardi
 > Høyre ventrikkel svikt.

Første symptom > Palpitasjoner 27 %
 > Synkope 26 %

- > SD 23 %
- > Ubehag i brystet
- > Svimmelhet
- > Dyspnoe

Undersøkelser

- > EKG, Holter, AEKG, Echo, MR (CT)

Invasive undersøkelser

- > Hø ventrikkel angiografi
- > Elektrofysiologi
- > Endomyokardial biopsi

Risikostratifisering

- > Diffus hø dilatasjon
- > Venstre ventrikkel affeksjon
- > Høyre ventrikkel dysfunksjon
- > Tidligere hjertestans

ARVD > Sjelden

- > Genetisk – familiær utredning
- > Kasus må følges årlig
- > Usikkert om dette gjelder barn.

Generelt: Hø ventrikkel er mindre robust enn venstre og er derfor mer utsatt ved affeksjon.

Erik Kongsgård: ICD implantasjon hos barn. Problemer og alternativer.

Fra 1980 til nå har 1 million ICD blitt implantert i verden. 150 000 voksne årlig i verden, i mindre grad barn. Ingen studier er gjort på barn slik at resultater fra voksne må ekstrapoleres.

Indikasjoner: ved to eller flere risikofaktorer er det indikasjon for ICD.

- > Overlevet hjertestans
- > Vedvarende VT med syncope og/ eller hemodynamisk ustabil.
- > LQTS
- > Genotype er risikomarkør. LQTS2
- > ICD
- > Medfødt hjertefeil
- > Fallot (ICD ved hø grenblokk og dilatert hø ventrikkel.
- > Hvis de er uten ventrikkeltachycardi er prognosen god
- > Monomorf ventrikkeltachycardi er prognosen dårligere
- > Dårligst prognose ved polymorfe ventrikkeltachycardier med en mortalitet på 70 % over 10 år. Dette gjelder alle korrigerede hjertefeil.

Det er et problem med å få lagt inn transvenøs ICD på barn da alle er designet for voksne. I tillegg vokser barn slik at ledninger blir strukket og har en tendens til å få brudd. Må derfor hyppig sjekkes og byttes ut. Ved non-transvenøse viser en 5 års oversikt på 75 pasienter effekter / komplikasjoner på:

- Overlevelse på 95 %
- Hensiktsmessige sjokk 28 %
- Akutte komplikasjoner 14 %

- Ledningsbrudd 21 %
- Uhensiktsmessige sjokk 25 %
- ICS storm 7 % (dette er alt over 200 slag)
- Psykiske plager 40-50 % av de som blir sjokket i våken tilstand. Tilsier at et psykiatrisk team bør være tilgjengelig.

Alternativ er hjertestarter.

Leif Brunvand: Idrett og risikovurdering – en praktisk tilnærming.

Hva er idrett? Betyr det konkurranse, konkurransetrening, og skal lek settes i samme kategori? Hva med mosjonsidrett av type styrketrening, utholdenhetstrening, og aktiviteter som involverer emosjonell belastning i tillegg til den fysiske belastningen.

- Risiko:
- > Økt veggteinsjon ved obstuksjon
 - > Nedsatt myokardial perfusjon
 - > Økt adrenerg stimulering
 - > Nedsatt diastolisk fylling ved HCM
 - > Høy lungekarmotstand som gir fall i preload

Sudden death:

- > Ofte kjent hjertefeil og da gjerne obstruksjoner
- > Anomale forløp av koronarkar
- > 2,3 per 100 000 ved alle årsaker
- > 2,1 per 100 000 av kardiovaskulære årsaker
- > 10 ganger hyppigere hos menn.

- Kartlegging
- > Spørreskjema
 - > Anamnese
 - > Klinisk undersøkelse
 - > EKG : Hvilke kriterier gjelder for:
 - > ARVS

kardiomyopati

- > Dilaterende
- > Brugada
- > SQTS
- > WPW
- > Coronar arteriesykdom

Retningslinjer for HCM, LQTS, Marfan, ARVC og Brugada er ikke gitt i Norge.

350 < 15 år og 300 mellom 15-24 år dør hvert år. 3 stk per år dør under idrett i yngre enn 35 år. Brunvand presenterte så to kasus.

Det er ikke gitt direkte retningslinjer, og det kom heller ikke frem til konsensus under diskusjonen, om hvilke aktiviteter pasienter med de ovenstående diagnosene kan delta i. Det er enighet om at aktiviteter som medfører økt statisk belastning bør unngås, men lite konkret om hva dette er. I enkelte idretter er utførelsen av idretten det mest belastende, i andre er det treningen. Det er generelt

lite kunnskap om hva som skaper økt belastning blant kardiologene, og varierende forståelse av hvilke idretter/treningsaktivitet som kan gjøres av de enkelte pasientene.

