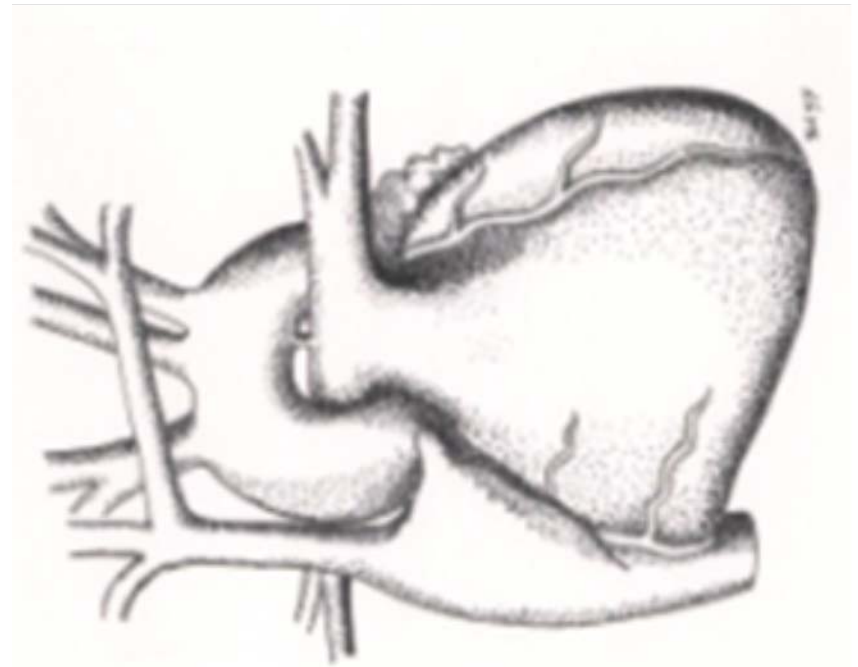
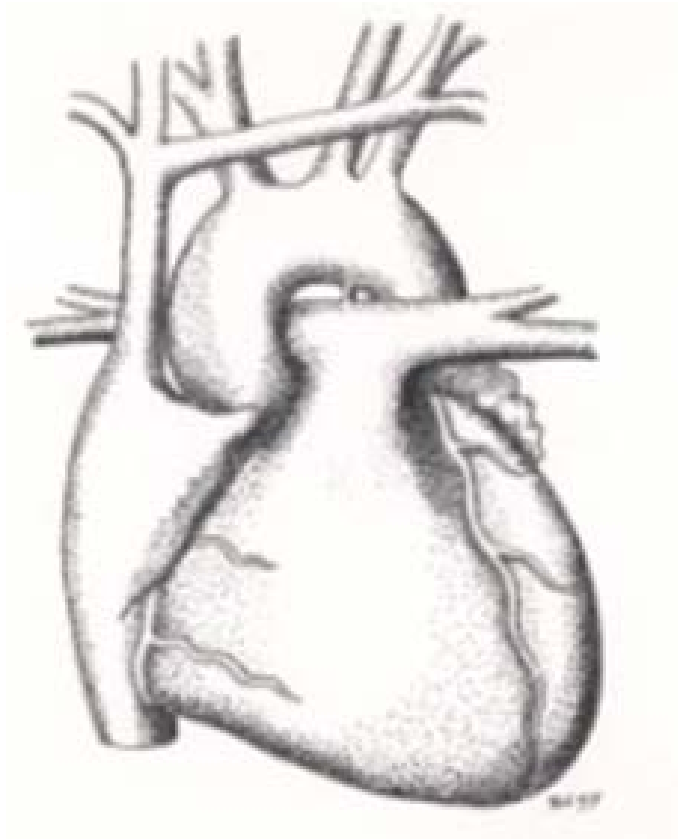


Hjärtfel hos barn med Williams syndrom

Håkan Wåhlander
Barnhjärtcentrum

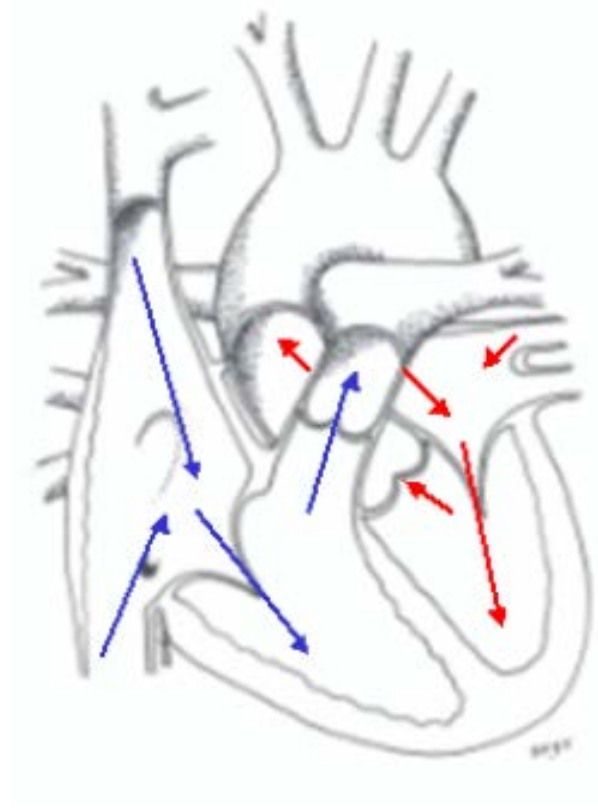
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Göteborg

Normalt hjärta



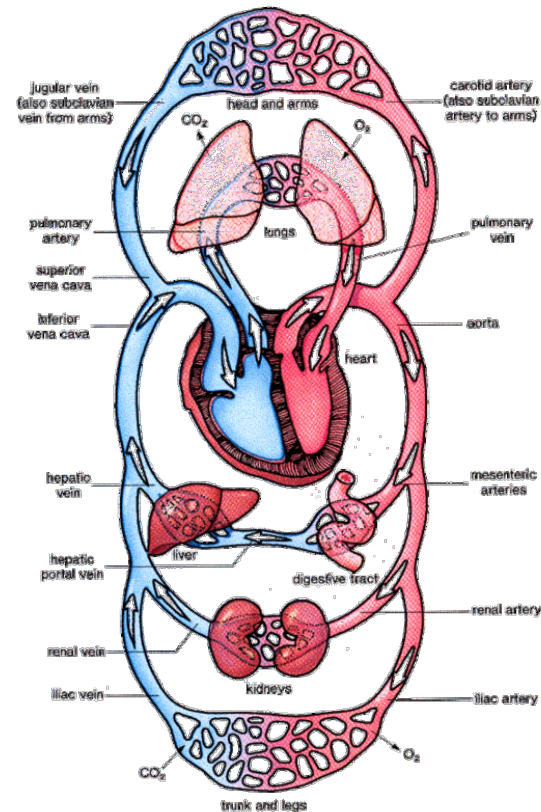
Hjärtats funktion

- Syresättning i lungorna – *blodet från de båda hålvenerna tas emot av höger förmak och höger kammare och förs till lungorna*
- Syresatt blod förs till samtliga organ – *blodet från lungorna tas emot av vänster förmak och kammare och förs ut i kroppen*



Kretsloppens olika funktion

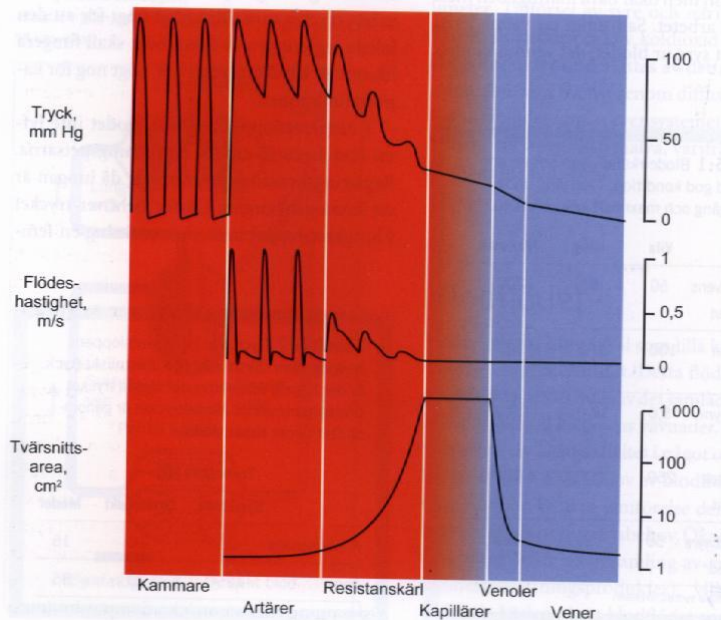
- Systemcirkulation
 - Fördelas till flera organ
 - Styrning efter situation
 - Högt tryck och resistens
- Lungcirkulation
 - Enbart till lungor
 - Lågt tryck och resistens



Kärltypers olika funktion

Figur 5:2 Tryck, flödes hastighet och tvärsnittsarea i systemkretsloppet.

De två första återges i linjär skala, tvärsnittsarean i logaritmisk.

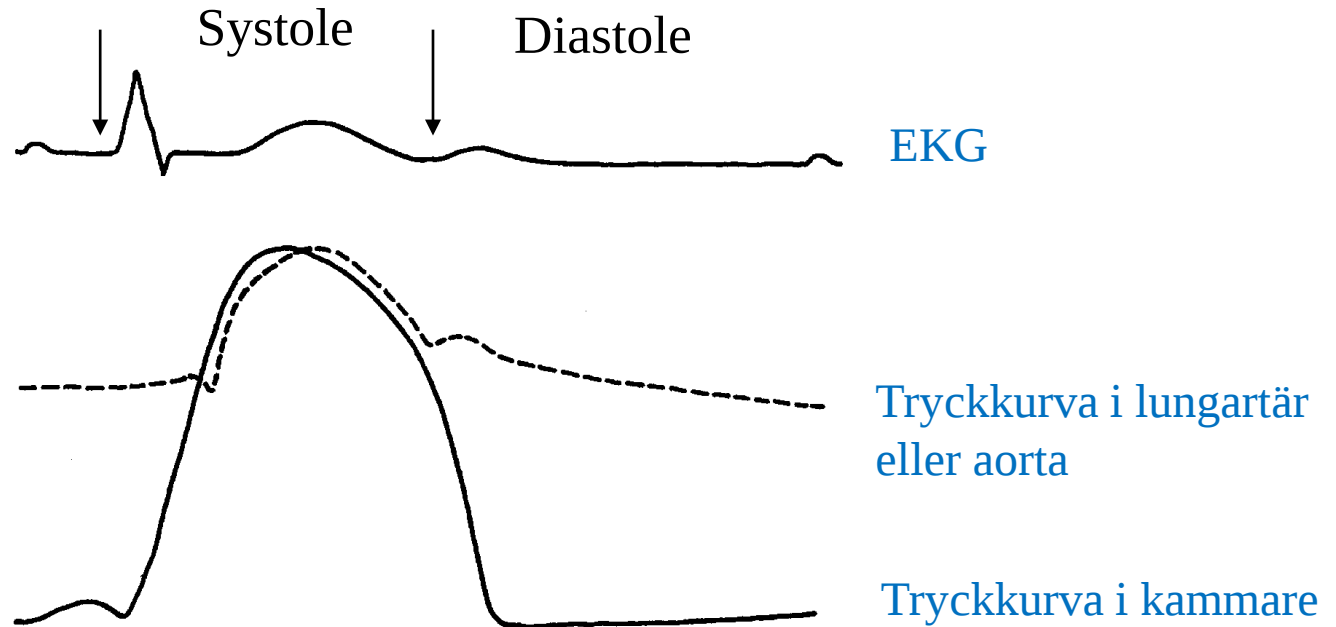


98 5 Allmän cirkulationsfysiologi

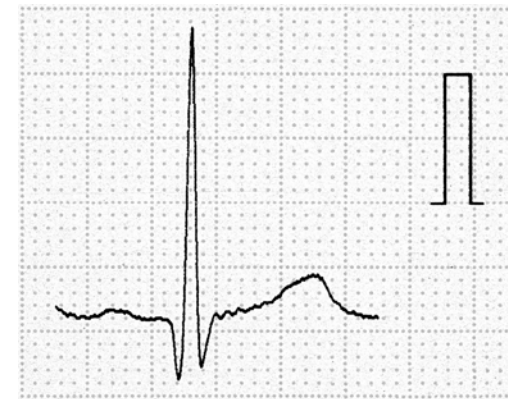
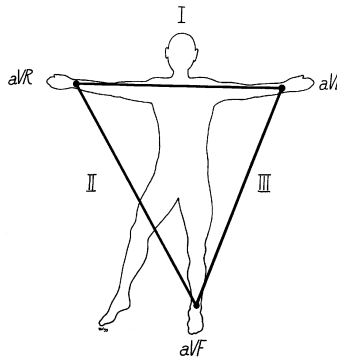
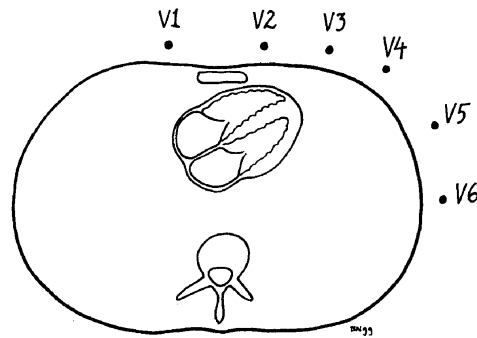
	Aorta	Medium artery	Arteriole	Precapillary sphincter	True capillary	Venule	Vein
Internal radius:	12 mm	2 mm	15 μ m	15 μ m	3 μ m	10 μ m	2.5 mm
Wall thickness:	2 mm	1 mm	20 μ m	30 μ m	1 μ m	2 μ m	0.5 mm

Stora artärer och vener är en mycket liten del av kärlträdet, **men** de enda delar man kan visa med olika bildundersökningar och åtgärda med t.ex. operation.

Hjärtats faser; systole (kontraktionsfas) och diastole (avslappningsfas)



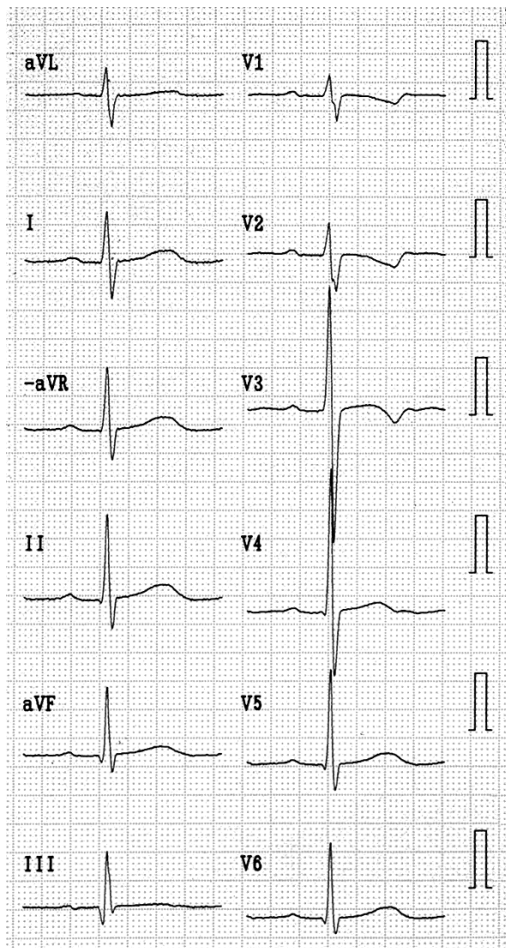
Undersökning av hjärtat - EKG



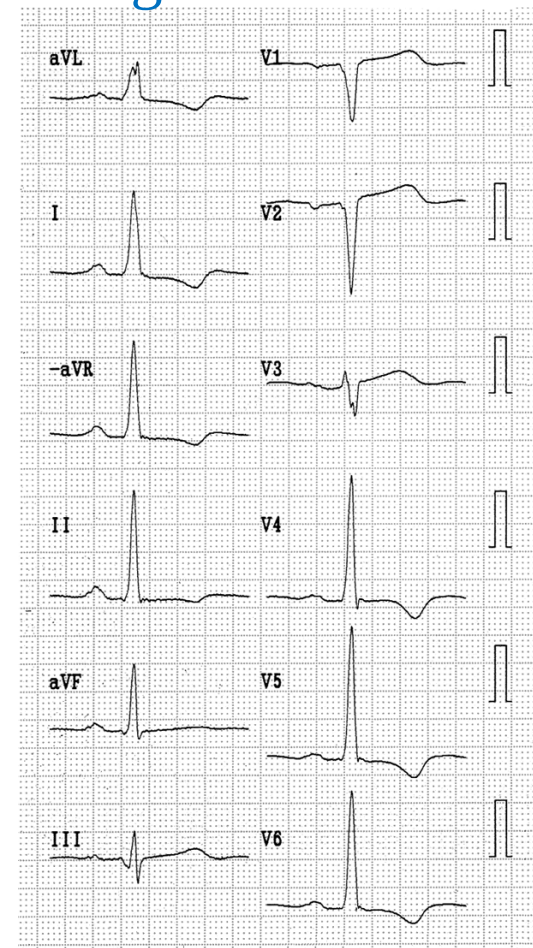
Systole

Undersökning av hjärtat - EKG

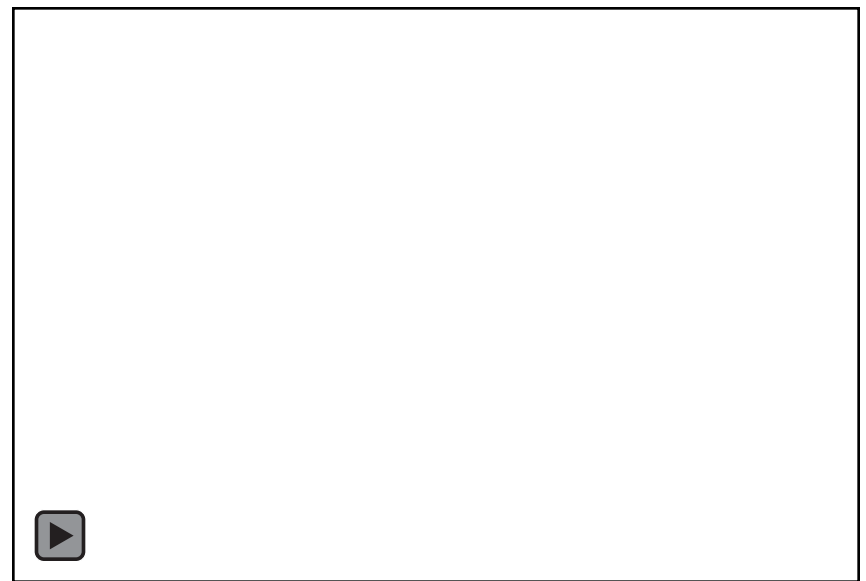
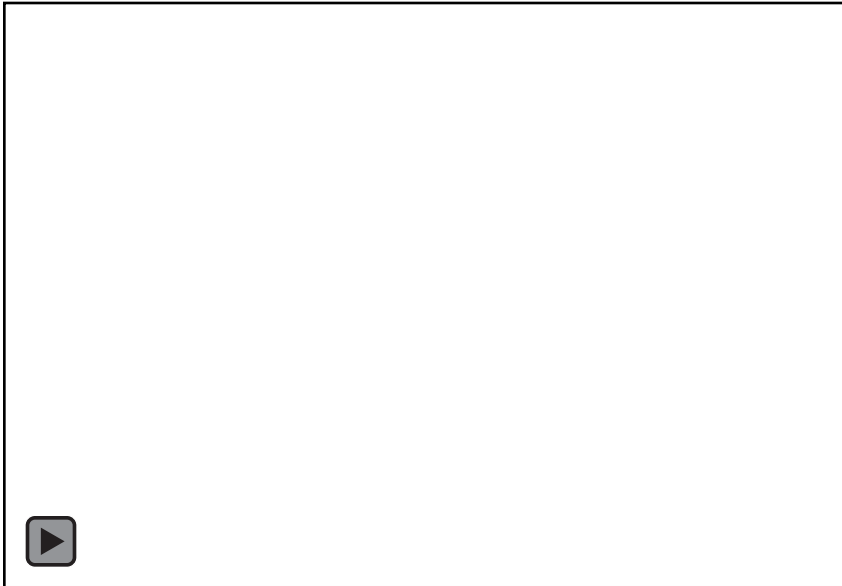
Normal



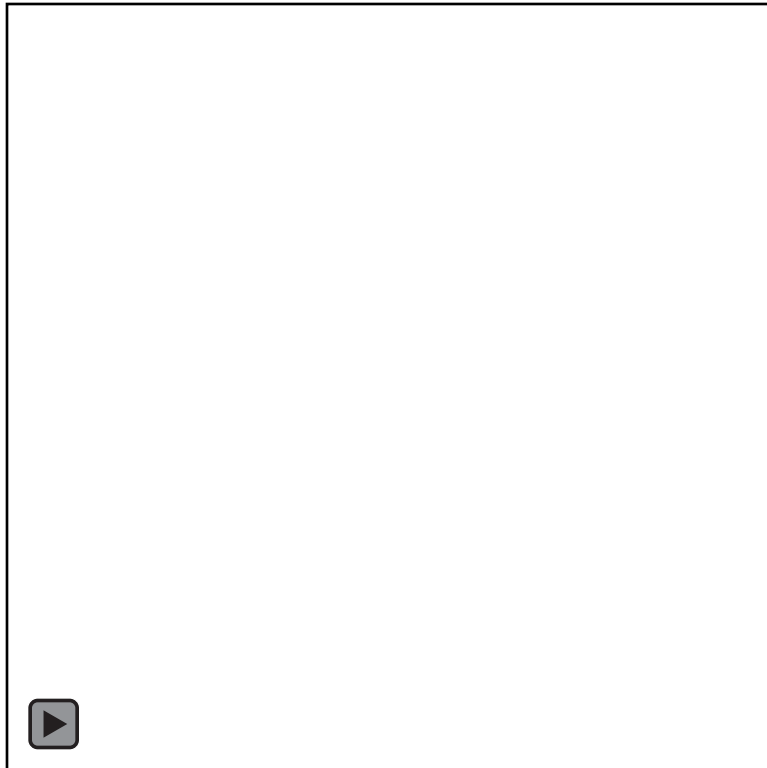
Belastning av vänster kammare



Undersökning av hjärtat - Ekokardiografi



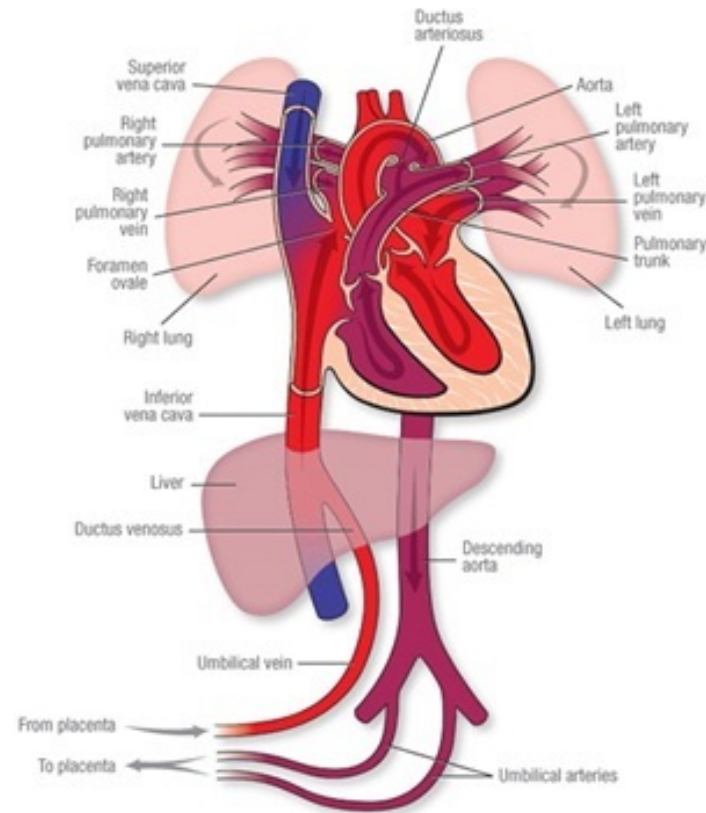
Undersökning av hjärtat - Kateterisering



- Avbildning med röntgen och kontrast
- Möjlighet till tryck- och flödesmätning
- Möjlighet till behandling

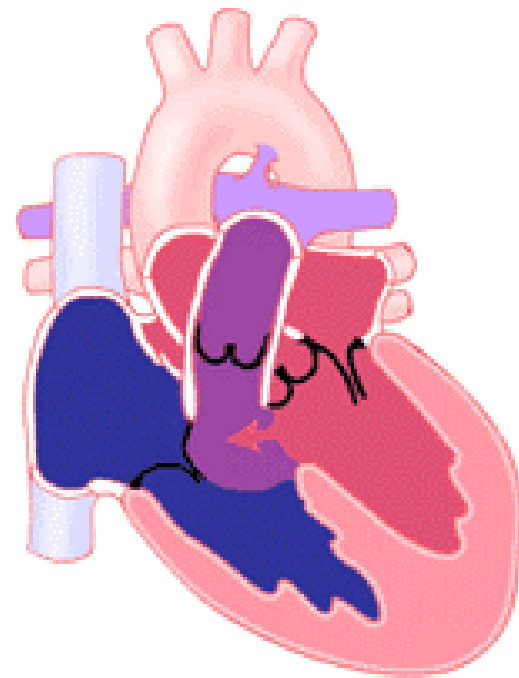
Medfödda hjärtfel

- Uppstår tidigt i graviditet
- Fungerar med fostercirkulation
 - Kritiska hjärtfel fungerar bara med fostercirkulation
- 8 av 1000 födda barn
- 1 av 8 barn med hjärtfel har kromosom rubbning



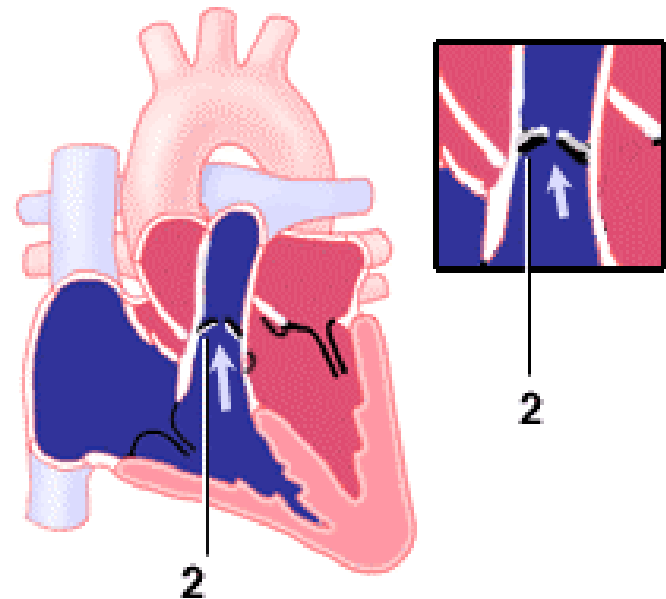
Shunthjärtfel

- Onormal förbindelse (hål) mellan hjärtrum
 - Förmaken
 - Kamrarna
 - Aorta och lungartär
- Ökat flöde genom lungorna
- För högt tryck i lungkärnen



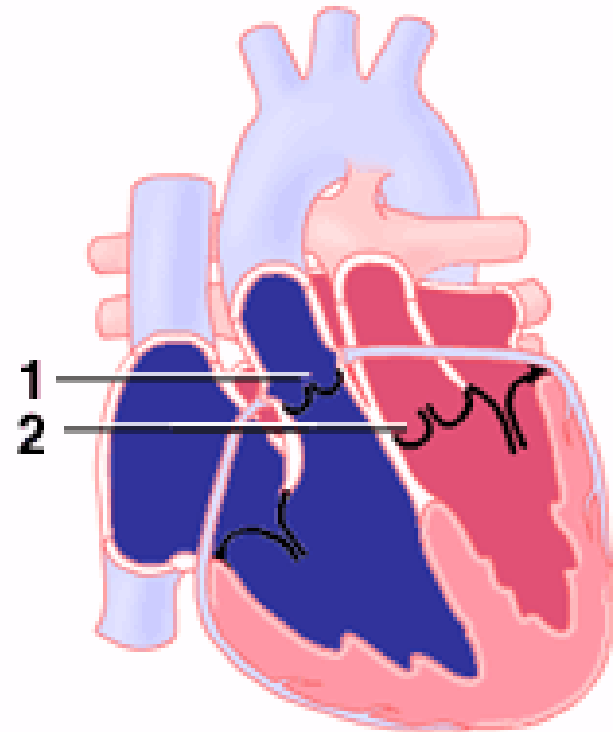
Stenoser och klaffel

- Stenos
 - Förträngning
 - Kan även ligga i kärl
 - Ökat tryck i kammaren
 - Kan förvärras över tid
- Atresi
 - Avsaknad
 - Underutveckling av kammare
- Insufficiens
 - Läckage
 - Ofta kombinerat



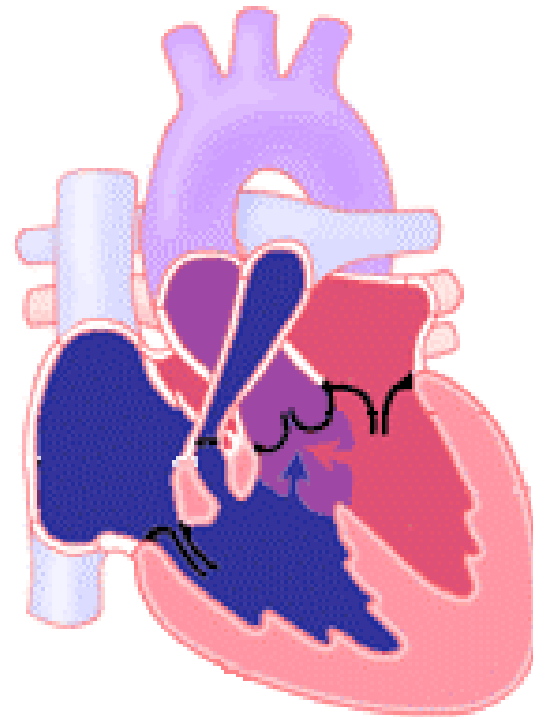
Hjärtfel med felkopplade kärl

- Kan vara artärer eller vener
- Cyanos
 - Blandning av syrerikt och syrefattigt blod
- Ökat flöde genom lungorna
- För högt tryck i lungkärnen



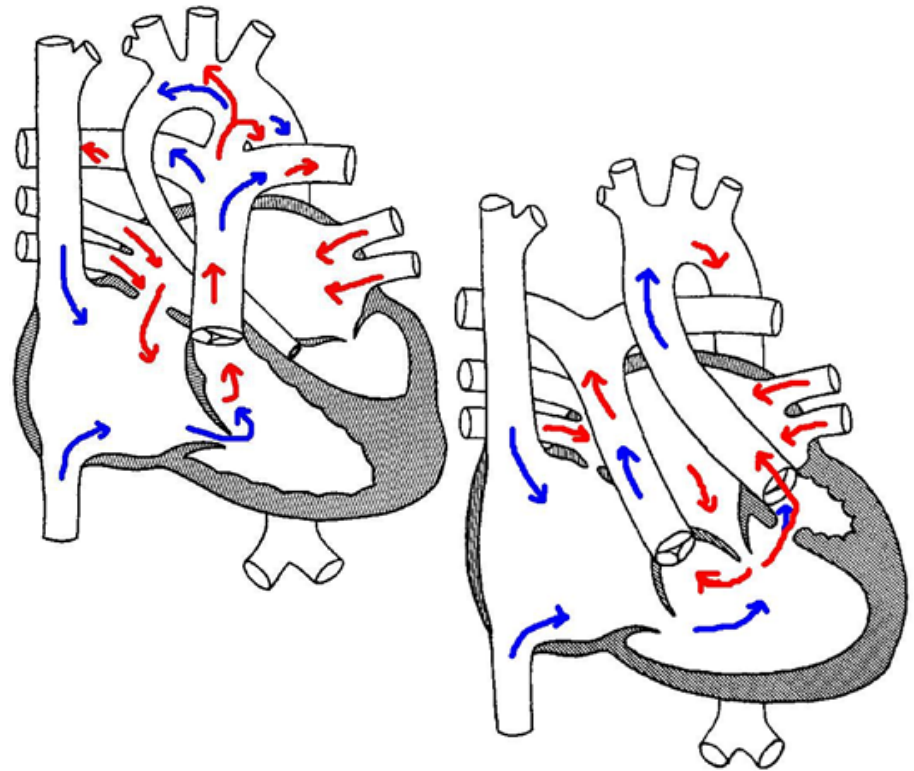
Kombinationshjärtfel

- Kan innehålla
 - Shunt
 - Klafffel
 - Felkoppling
- i olika kombinationer
- Konsekvens beror på summan av felen
- Ex. Fallot



Enkammahjärtan

- Hjärtfel där bara en fungerande kammare finns
- Finns i många olika former
- Opereras likartat i tre steg
- Kammaren blir systemkammare



Behandling av medfödda hjärtfel

- Många hjärtfel av lindrig grad behöver ingen behandling
- Nästan alla hjärtfel kan behandlas
 - Operation
 - Kateterbehandling
- En del barn behöver upprepade behandlingar
- Ett litet antal barn får cirkulation som inte fungerar normalt

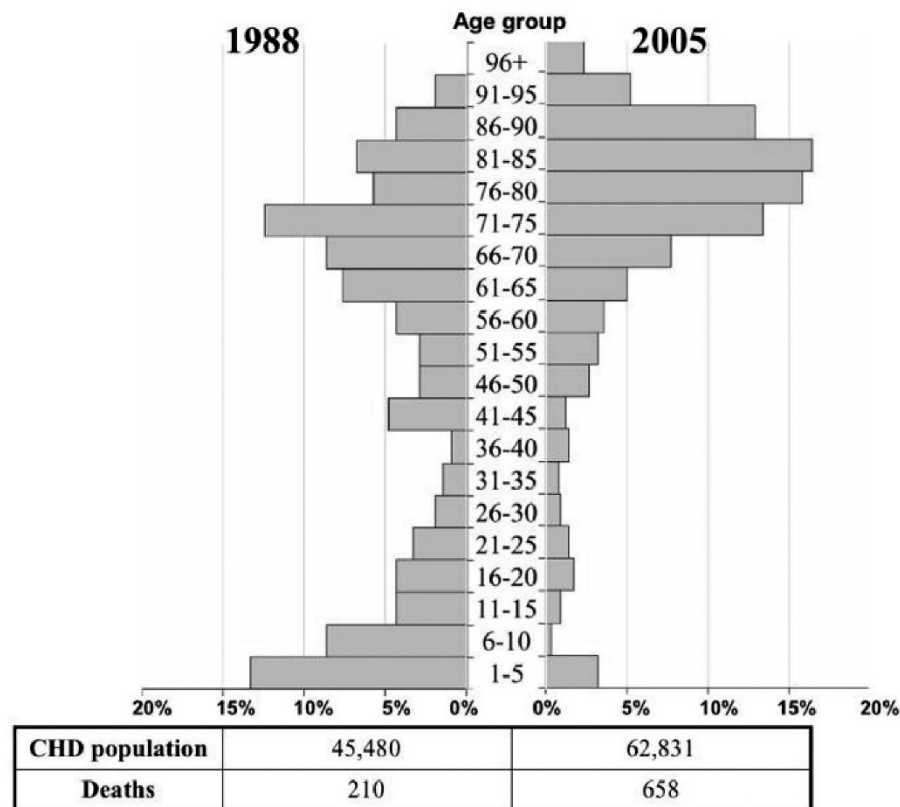
Åldersfördelning vid död orsakad av medfött hjärtfel 1983-2005, Quebec, Kanada

Khairy et al, JACC 2007, March 6 (Suppl):268A

Medianålder (år) vid död

1988-1993 vs 2000-2005

Fallot 5 vs 41
 Transposition 6 vs 31
 ASD 65 vs 71
 VSD 61 vs 69

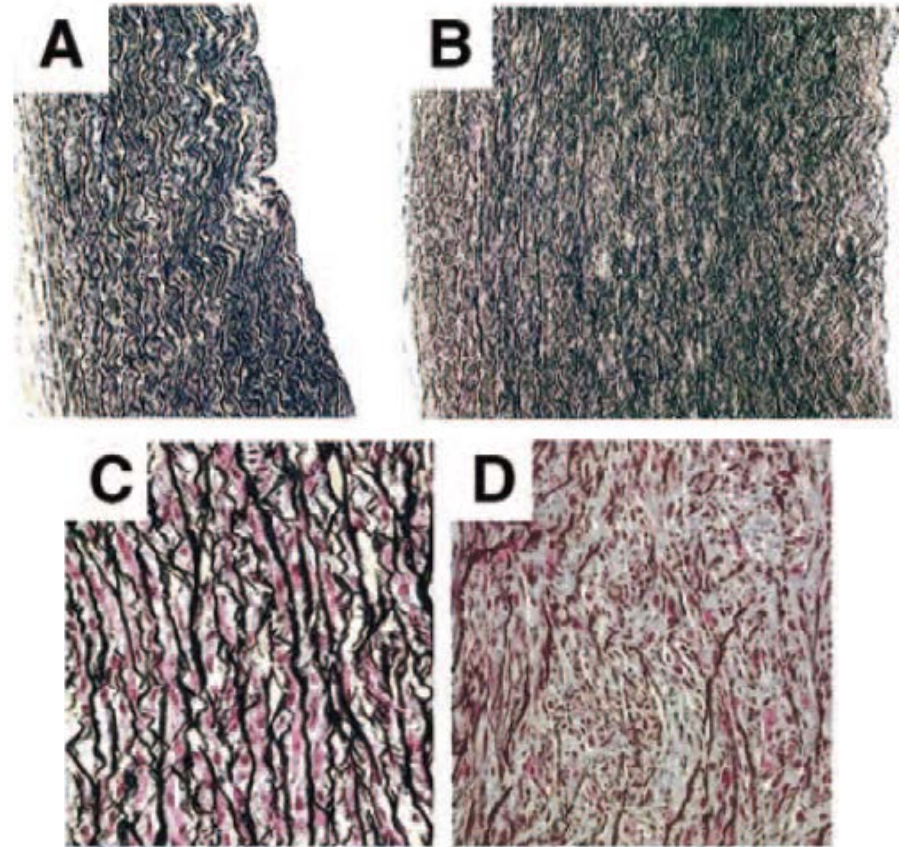


Hjärtfel vid Williams syndrom

- Förekomst 1 av 10000 födda
 - Ca 10 barn varje år i Sverige
- Hjärtfel eller kärlproblem hos ca 80%
 - Knappt 10 barn varje år i Sverige
 - Kardiologbedömning vid diagnos
- En del fynd väldigt specifika för Williams syndrom
- Collins Circulation 2013;127:2125

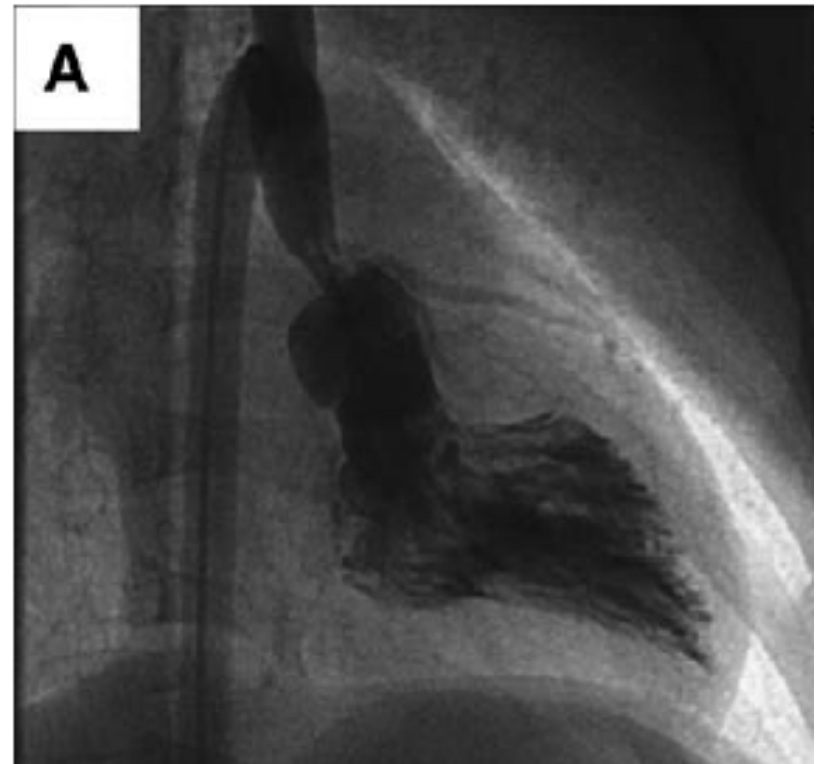
Elastin

- Protein i väggen på stora artärer
 - 50% av aortas torrsvikt
- Gör kärlen elastiska – Windkessel
- Genen ligger i det område som är förändrat vid Williams syndrom



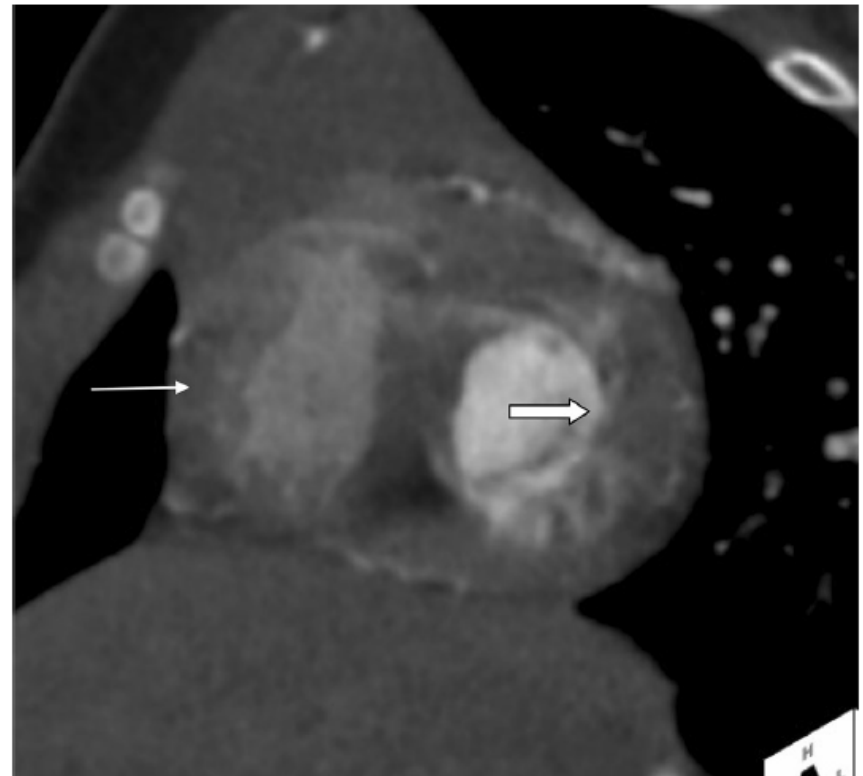
Supravalvulär aortastenos (SVAS)

- Förträngning ovanför aortaklaffen
- 45-75% av barnen
- Ses i alla åldrar
- Varierat förlopp
 - 1/4 förvärras
 - 2/3 stabila
- Kan kombineras med
 - Klaffstenos
 - Kranskärlspåverkan



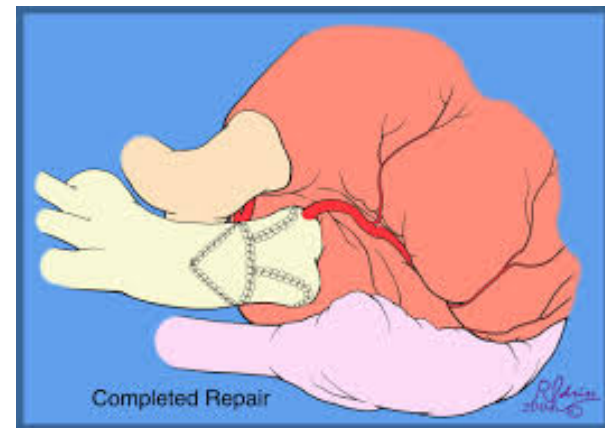
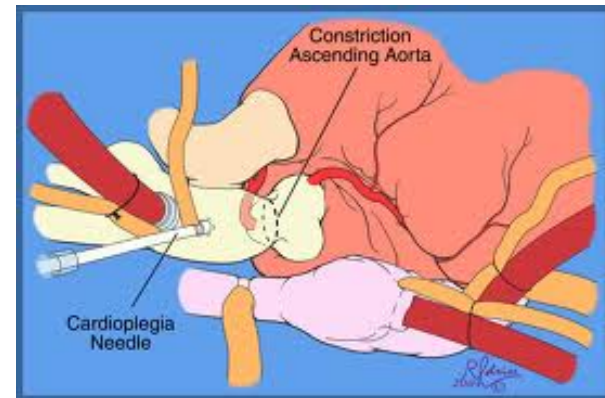
Risker med SVAS

- Beror på graden av förträngning
- Förtjockad vänsterkammare
 - Hjärtsvikt
- Dålig blodförsörjning till hjärtmuskeln
 - Särskilt vid kranskärlsproblem



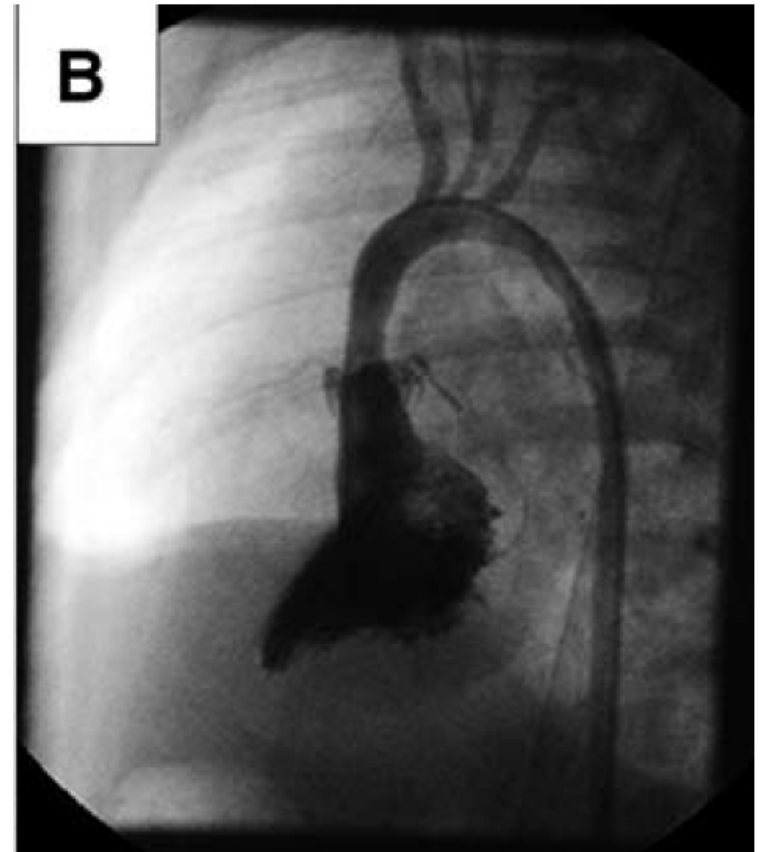
Behandling vid SVAS

- Vid hög tryckskillnad
40-50 mm Hg
 - Tecken på hjärtsvikt
 - Problem på kranskärl
- Operation
 - Ca 20% av barnen
- Ofta bra resultat vid ett ingrepp



Långsträckt försvävning av aorta

- Ca 1/4 av barnen med SVAS
- Förtjockad vänsterkammare
- Högt blodtryck
- Operation sällan möjlig
- Läkemedel mot högt blodtryck



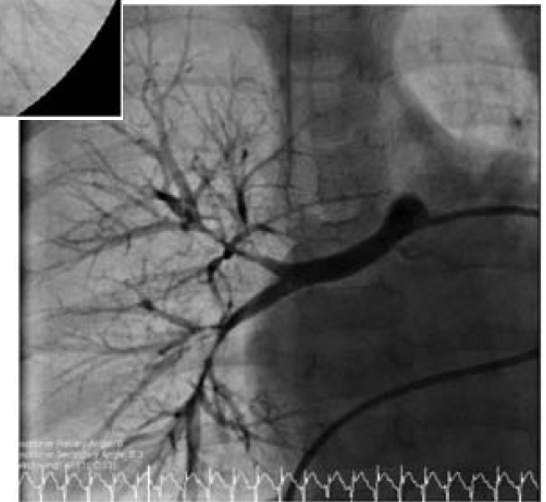
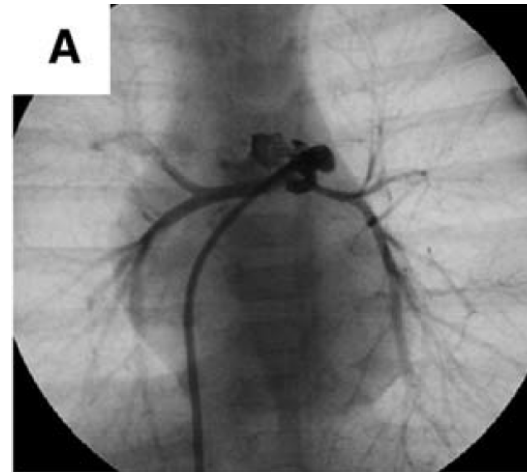
Stenoser i andra stora artärer

- Ca 1/5 av barnen
- Distala aorta – "Middle aortic syndrome"
 - 70% kräver ingen behandling
 - Högt blodtryck
 - Operation/Kateterbehandling med tveksamma resultat
- Njurartärer
 - Högt blodtryck
 - Behandling ibland

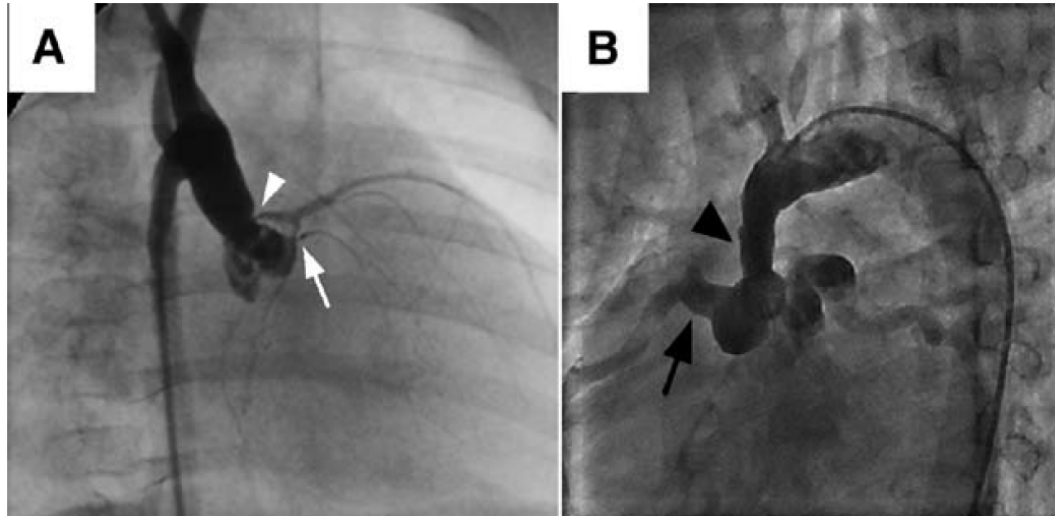


Lungartärstenos

- Ca 40% av barnen
- Mest uttalat före 1 år
- Blir oftast bättre med tiden
 - Lägre tryck i lungartärer
 - Mindre elastin
- Kateterbehandling aktuell enstaka gånger
 - Ofta tveksamma resultat
- Håll fingrarna borta!!!!



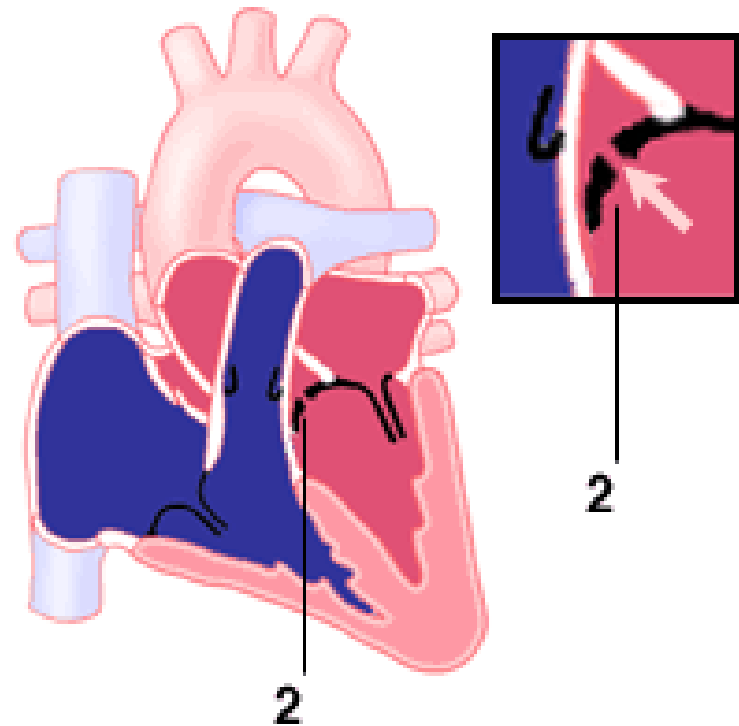
Kranskärlsförändringar



- Ca 5% av barnen
- Mycket vanligare vid behandlingskrävande SVAS
- Förträngning vid avgång
- Långsträckt utvidgning
- Behöver utredas hos barn som ska opereras

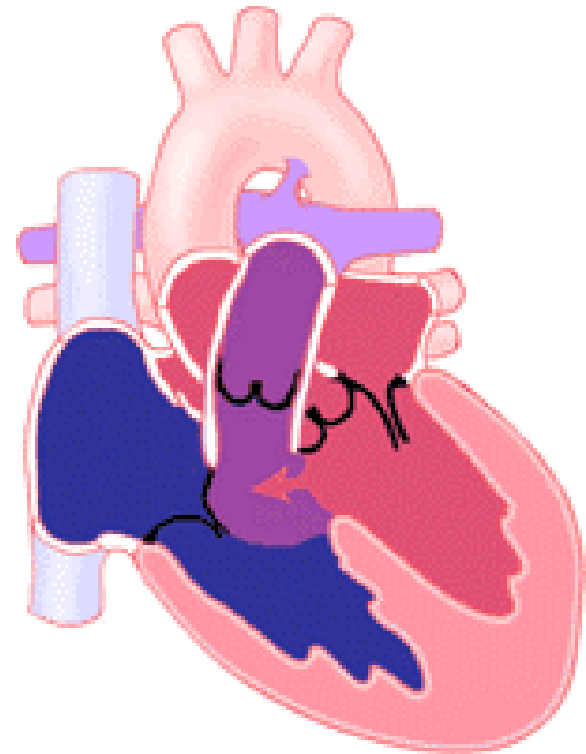
Aorta- och mitralklaffproblem

- Vanligt förekommande
- Kan vara både stenos och insufficiens
- Nästan aldrig behandlingskrävande
- Aortaklaffen behöver ibland åtgärdas vid operation av SVAS
 - Klaffen störs av kärlstenosen

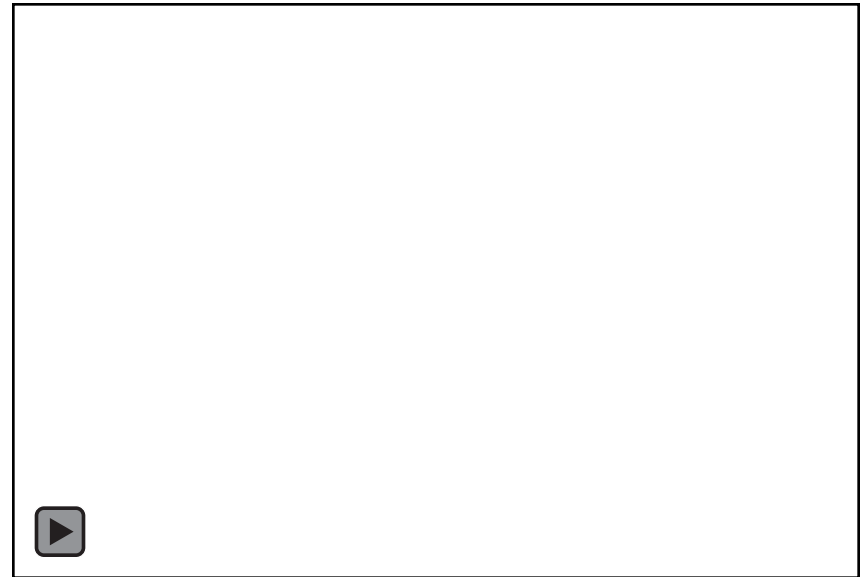
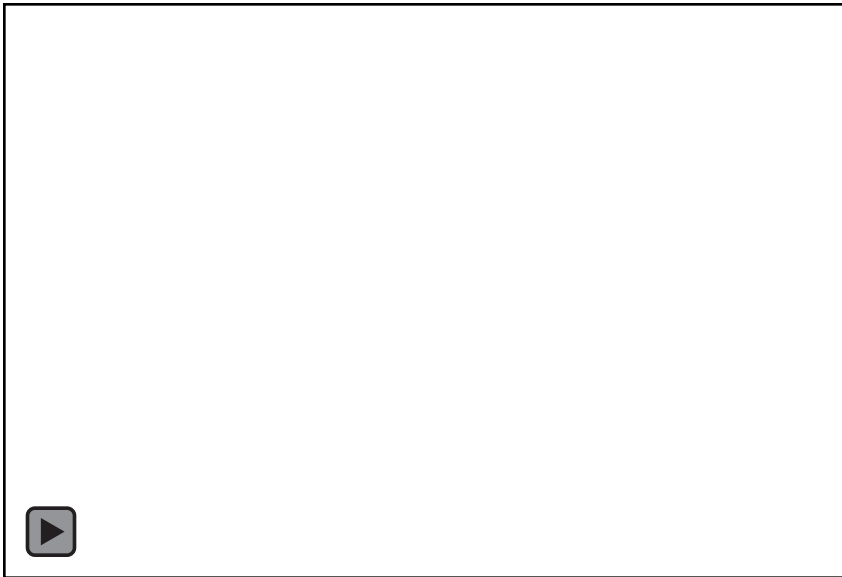


Kammarseptumdefekt (VSD)

- Vanligaste hjärtfelet
 - 9% vid Williams syndrom
- Oftast en, ibland flera
- Stort
 - Stort lungflöde
 - Högt lungartärtryck
 - Hjärtsvikt
- Medelstort
 - Stort lungflöde
- Litet
- Stora hål ofta nära klaffar



VSD - Ekokardiografi

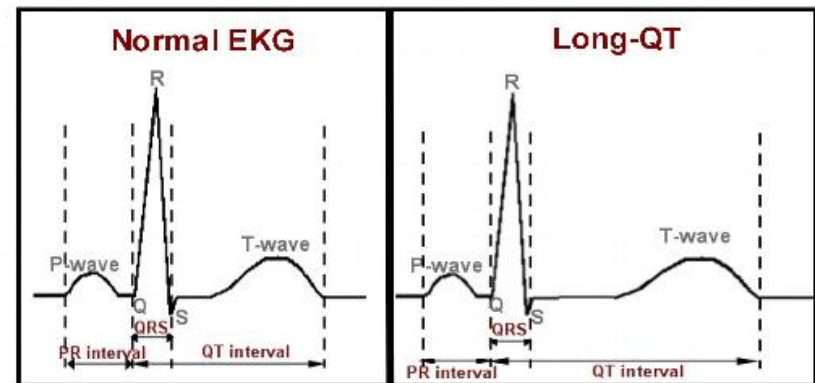


VSD - Behandling

- Stor
 - Operation före 6 månader
 - Tidig operation för att skydda lungkärlen
- Medelstor
 - Vänta och hoppas att den blir liten/stänger sig
 - Operation vid 4-5 års ålder
- Liten
 - Ingen behandling
- Ger normal cirkulation – Enstaka behöver pacemaker
- Sällan operation vid Williams syndrom

Lång QT-tid

- 13% av barnen
- Störning av återställningen av hjärtats elektriska aktivering
- Vanligen ärftlig störning i särskilda jonkanalproteiner
- Innebär ökad risk för plötslig hjärtdöd - Rytmrubbning
- Oklart hur detta ser ut vid Williams syndrom
 - Ökad risk
 - Även kranskärl spelar roll



Läkemedelsbehandling

- Aktuellt för barn med
 - Högt blodtryck
 - Lång QT-tid
 - I framtid för att öka elastinnivåer
- Högt blodtryck behandlas oavsett om det orsakas av kärlförträngningar som kan behandlas eller ej
 - Läkemedel måste väljas med tanke på njurartärstenos
- Lång QT-tid kan behandlas för att minska risk för plötslig död
- Läkemedel för att öka elastinnivåer finns
 - Äldre läkemedel utvecklade för andra sjukdomar
 - Utvärderingar vid Williams syndrom saknas

Slutsatser

- Williams syndrom går ihop med störningar i de stora artärernas kärlväggar
- Hjärtfelen vid Williams syndrom påverkar framför allt de stora kärlen
- Hjärtfelen vid Williams syndrom kräver sällan behandling, men kan vara svårbehandlade
- Alla barn med Williams syndrom bör undersökas av barnkardiolog vid diagnos och sedan följas med
 - Ekokardiografi
 - EKG
 - Blodtryck

Tack