



CAHAL

Centrum Aangeboren  
Hartafwijkingen  
Amsterdam - Leiden

## In verwachting van een kind met een aangeboren hartafwijking

Lieke Rozendaal  
Kindercardioloog  
WAKZ, LUMC



# Inhoud



CAHAL  
Centrum Aangeboren  
Hartafwijkingen  
Amsterdam - Leiden

Screening aangeboren hartafwijkingen

Diagnostiek bij een prenatale diagnose

Beleid bij een prenatale diagnose

# Aangeboren hartafwijkingen



CAHAL  
Centrum Aangeboren  
Hartafwijkingen  
Amsterdam - Leiden

- Etiologie (multifactorieel), 0,8% van pasgeborenen
- 30% heeft interventie/chirurgie in eerste jaar, waarvan 30% ductusafhankelijk of afhankelijk van foramen ovale.
- Verbetering van zorg: prenatale diagnostiek, medicatie, chirurgie, Bypass, ECMO, ICzorg, catheterinterventies, noninvasieve beeldvorming
- Overleving > 90%, lange termijn: gericht op comorbiditeit en kwaliteit van leven
- Korte termijn?



CAHAL  
Centrum Aangeboren  
Hartafwijkingen  
Amsterdam - Leiden

# Screening aangeboren hartafwijking prenataal

# Screening (bij afwezigheid..)



CAHAL  
Centrum Aangeboren  
Hartafwijkingen  
Amsterdam - Leiden

- > 75 % van CHD niet gediagnosticeerd
- spoedopname
- niet zelden ernstige schade



# Waarom screenen?



CAHAL  
Centrum Aangeboren  
Hartafwijkingen  
Amsterdam - Leiden

- Detectie van CHD:
  - adequate opvang
  - minder morbiditeit en mortaliteit
  - gelegenheid aanvullende diagnostiek
  - keuze opties
  - begeleiding (minder trauma)



# Screening zwangeren Nederland:



CAHAL  
Centrum Aangeboren  
Hartafwijkingen  
Amsterdam - Leiden

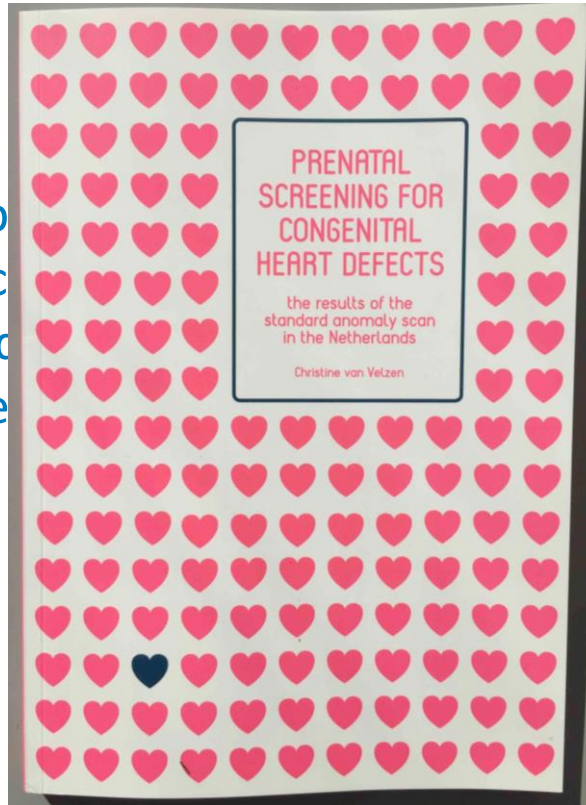
- Combinatietest: bloedonderzoek zwangere 9-14 weken, nekplooi meting 11-14 weken
- Vroege screening 13 weken (sinds 2021)
- 20 weken screenings echo/ structureel echoscopisch onderzoek (SEO)
- NIPT (bloedonderzoek moeder)
- Hoog-risico groep (maternaal, familie-anamnese, foetaal)
  
- NB Dikke nekplooi relatie met trisomie 21, maar zeker ook met aangeboren hartafwijkingen zonder chromosomenafwijking\*

# vanaf 2007



CAHAL  
Centrum Aangeboren  
Hartafwijkingen  
Amsterdam - Leiden

- protocol
- uniforme op
- decentrale c
- kwaliteit auc
- 3 random se



o's)  
ling





# structureel echoscopisch onderzoek (SEO)



CAHAL  
Centrum Aangeboren  
Hartafwijkingen  
Amsterdam - Leiden

- Welke afwijkingen kunnen worden gevonden:
  - open rug;
  - open schedel;
  - waterhoofd;
  - hartafwijkingen;
  - breuk of gat in het middenrif;
  - breuk of gat in de buikwand;
  - ontbreken of afwijken van de nieren;
  - ontbreken of afwijken van botten;
  - afwijkingen aan armen of benen

# structureel echoscopisch onderzoek (SEO)



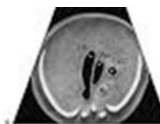
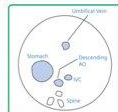
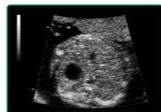
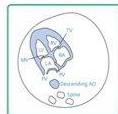
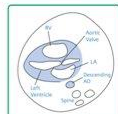
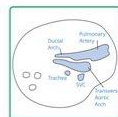
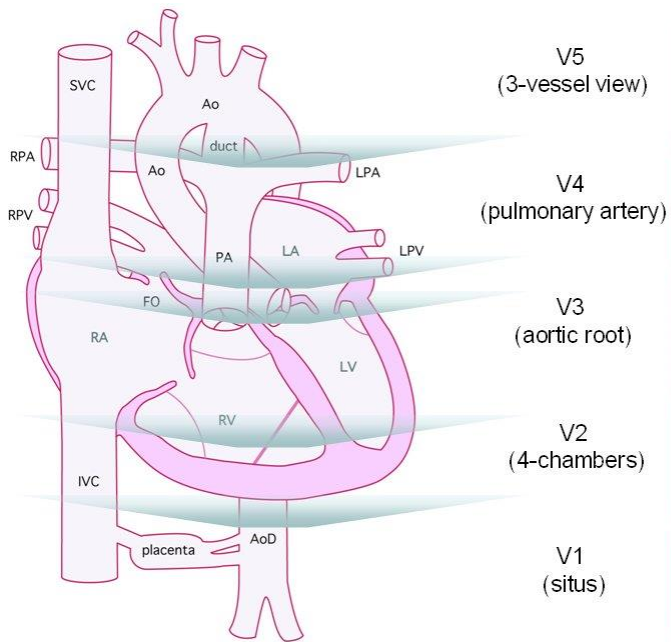
CAHAL  
Centrum Aangeboren  
Hartafwijkingen  
Amsterdam - Leiden

Vernieuwd protocol van NVOG (ned vereniging obstetrie en gynaecologie) **vanaf 2012**

Hart:

- Beoordeling positie en grootte
- Beoordeling 4-kamerbeeld: symmetrie, identificatie beide AV-kleppen, crux
- Beoordeling aorta uit linker ventrikel, pulmonalis uit rechter ventrikel
- Beoordeling kruising van de grote vaten
- Beoordeling 'three vessel view'

# Doorsneden hart van foetus



1. Four Chamber View
2. Left Ventricular Outflow Tract
3. Right Ventricular Outflow Tract
4. Three Vessel Trachea View

# Normale foetaal 4 kamerbeeld



CAHAL  
Centrum Aangeboren  
Hartafwijkingen  
Amsterdam - Leiden



# Normale foetaal 4 kamerbeeld



CAHAL  
Centrum Aangeboren  
Hartafwijkingen  
Amsterdam - Leiden



# Abnormaal 4 kamerbeeld



CAHAL  
Centrum Aangeboren  
Hartafwijkingen  
Amsterdam - Leiden



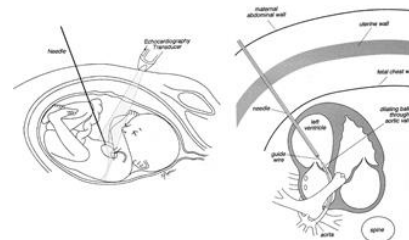
# Uitgebreid echoscopisch onderzoek



CAHAL  
Centrum Aangeboren  
Hartafwijkingen  
Amsterdam - Leiden

## Voordelen

- Bij sommige afwijkingen is het voor het kind beter als ze al voor de bevalling bekend zijn.
- Bij een zeer klein aantal aangeboren afwijkingen is het mogelijk om het kind al in de baarmoeder te behandelen.
  - aortaklepstenose
  - hartritmestoornissen
- Mogelijkheid om te overwegen de zwangerschap af te breken. (wettelijk toegestaan tot 24 weken)



# Uitgebreid echoscopisch onderzoek



CAHAL  
Centrum Aangeboren  
Hartafwijkingen  
Amsterdam - Leiden

## Beperkingen

- Soms is het niet mogelijk de organen goed te bekijken, bijvoorbeeld door de ligging van de baby.
- Met het uitgebreid echoscopisch onderzoek kunnen niet alle aangeboren afwijkingen worden gevonden
- We hoeven misschien niet alles te weten..



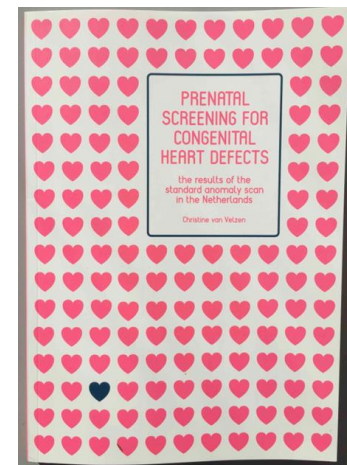
# Screening NL



CAHAL  
Centrum Aangeboren  
Hartafwijkingen  
Amsterdam - Leiden

- Hoe doen we het?

	2002 - 2006		2007 - 2011	
Category	Total	Prenatal detection %	Total	Prenatal detection %
Septal defects	272	37.1	230	50.4
Valvular anomalies, biventricular	65	20.0	65	32.3
Venous return anomalies	23	4.3	27	11.1
Aortic arch anomalies	117	12.0	91	29.7
Conotruncal anomalies	267	26.6	229	59.8
HRHS	22	50.0	18	66.7
HLHS	85	54.1	82	97.6
Other univentricular	83	57.8	78	94.9
Complex with atrial isomerism	31	64.5	31	93.5
Miscellaneous	66	72.7	63	74.6
Total	1031	36.2	914	59.7 (87)
Isolated CHD	632	23.3	537	44.1 (53)





	2002 - 2006		2007 - 2011	
Category	Total	Prenatal detection %	Total	Prenatal detection %
Septal defects	272	37.1	230	50.4
Valvular anomalies, biventricular	65	20.0	65	32.3
Venous return anomalies	23	4.3	27	11.1
Aortic arch anomalies	117	12.0	91	29.7
Conotruncal anomalies	267	26.6	229	59.8
HRHS	22	50.0	18	66.7
HLHS	85	54.1	82	97.6
Other univentricular	83	57.8	78	94.9
Complex with atrial isomerism	31	64.5	31	93.5
Miscellaneous	66	72.7	63	74.6
Total	1031	<b>36.2</b>	914	<b>59.7 (87)</b>
Isolated CHD	632	<b>23.3</b>	537	<b>44.1 (53)</b>

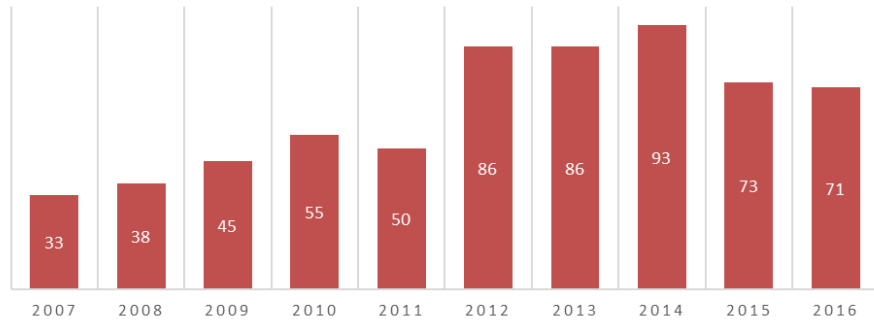


	2002 - 2006		2007 - 2011			
Heart defect	Total	Prenatal detection (%)	Total	Prenatal detection (%)	Difference (95% CI)	p
VSD	167	28.7	136	39.0	10.3 (-0.4-21.0)	0.060
AVSD	105	50.5	94	67.0	16.5 (3.0-30.0)	0.018
PV stenosis	25	8.0	26	19.2	11.2 (-7.3-29.7)	0.244
Ao valve stenosis	23	8.7	26	26.9	18.2 (-2.4-38.8)	0.100
AV dysplasia/ Ebstein*	17	47.1	13	69.2	17.6 (-12.4-56.6)	0.367
TAPVR	22	9.1	20	10.0	0.9 (-16.9-18.7)	0.639
Coarctation	86	8.1	70	25.7	17.6 (5.9-29.3)	0.003
Tetralogy of Fallot	63	22.2	48	41.7	19.5 (2.2-36.8)	0.028
DORV (Fallot-type)	35	48.6	41	82.9	34.3 (14.1-54.5)	0.001
S-TGA	63	14.3	43	44.2	29.9 (12.5-47.3)	0.001
TGA complex	34	26.5	32	53.1	26.6 (3.8-49.4)	0.027
Truncus arteriosus	19	31.6	27	85.2	53.6 (28.5-78.7)	0.000
PA – VSD	33	24.2	21	61.9	37.7 (12.3-63.1)	0.006
TA	20	55.0	17	88.2	33.2 (6.0-60.4)	0.028
Unbalanced AVSD	18	77.8	28	92.9	15.1 (-6.3-36.5)	0.138

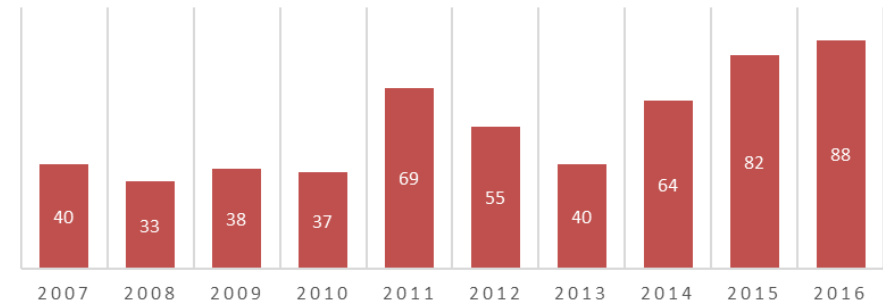
# Ook na invoeren uitstroomgebied



DETECTION RATE TGA



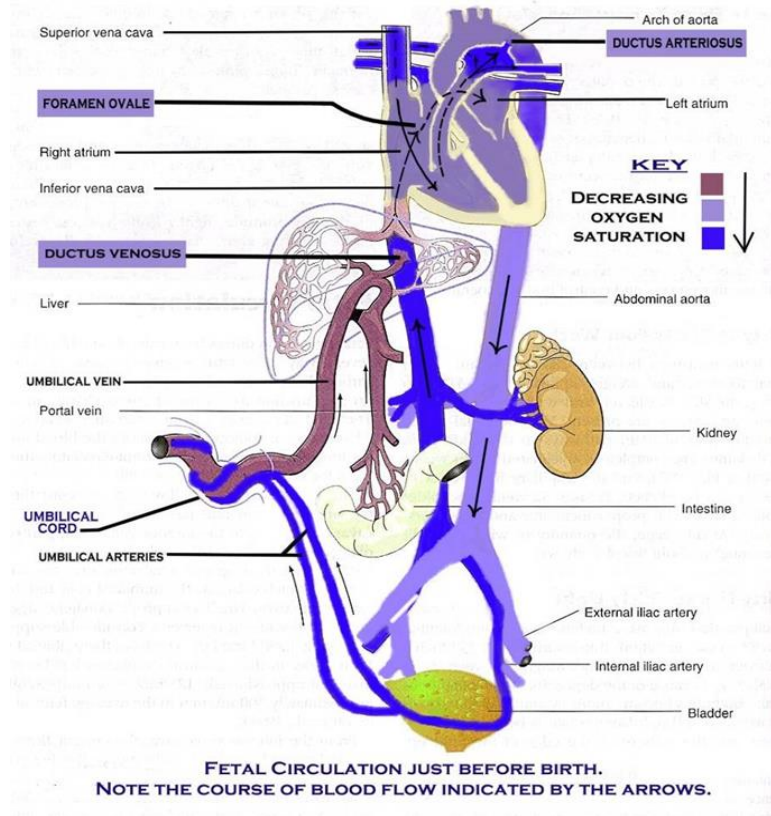
DETECTION RATE TOF/DORV-TOF



# Voordelen SEO

- Bij sommige afwijkingen is het voor het kind beter als ze al voor de bevalling bekend zijn, vermindering morbiditeit en mortaliteit:
  - Ductusafhankelijkheid
  - Afhankelijkheid van menging op atriumniveau door ASD

# Foetale circulatie



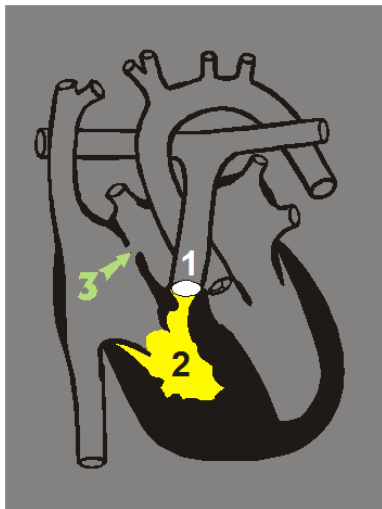
# Ductusafhankelijke hartafwijkingen



CAHAL  
Centrum Aangeboren  
Hartafwijkingen  
Amsterdam - Leiden

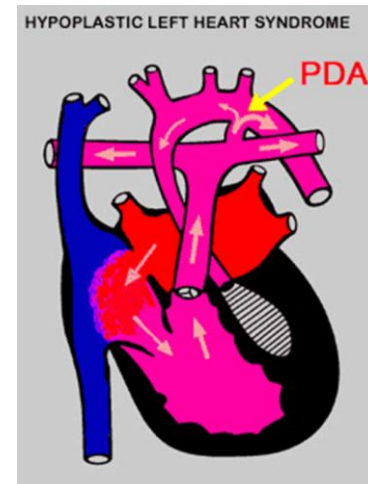
## Verminderde perfusie longen

bv Pulmonalisatresie (met/zonder VSD):



## Verminderde circulatie lichaam

bv Hypoplastisch linker hartsyndroom (HLHS)

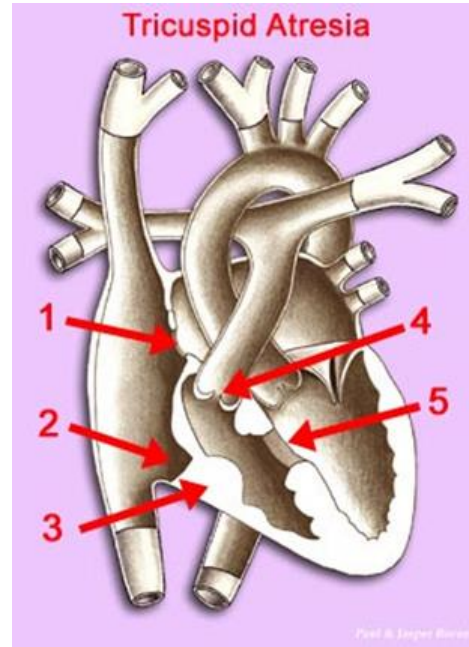




# Afhankelijkheid van menging door ASD



Rechts-links shunt door ASD  
bv Tricuspidalis atresie (met/zonder PS)

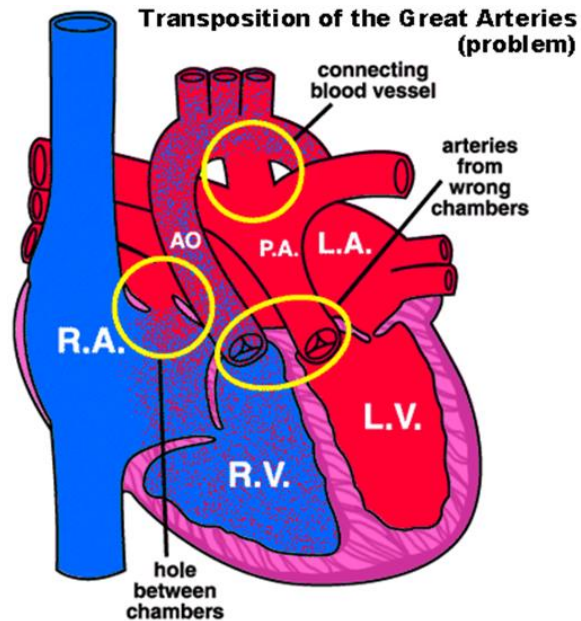


# Ductusafhankelijk én afhankelijk van ASD



Links-rechts shunt en open ductus om flow te bevorderen

bv TGA





# Diagnostiek en beleid bij prenatale diagnose

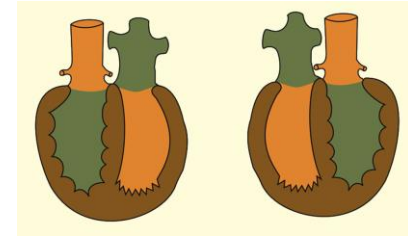
# Verdenking op hartafwijking en dan?



CAHAL  
Centrum Aangeboren  
Hartafwijkingen  
Amsterdam - Leiden

Verwijzing centrum prenatale diagnostiek

- Gynaecoloog, arts-echoscopist, kindercardioloog
- Uitgebreid foetaal echografisch onderzoek, incl echo hart van foetus
- Gesprek met gynaecoloog en kindercardioloog
  
- Eventueel daarna maatschappelijk werk
- Eventueel klinisch geneticus



Elk centrum anders geregeld.

# Foetale hartpoli LUMC



CAHAL  
Centrum Aangeboren  
Hartafwijkingen  
Amsterdam - Leiden

- ongeveer 110 nwe patienten per jaar
  - groei van 10% / jaar
  - multidisciplinaire aanpak
  - zowel grote als kleine afwijkingen
- 
- vast protocol medisch, maar ook: ouderbegeleiding!
  - relatief veel second opinions

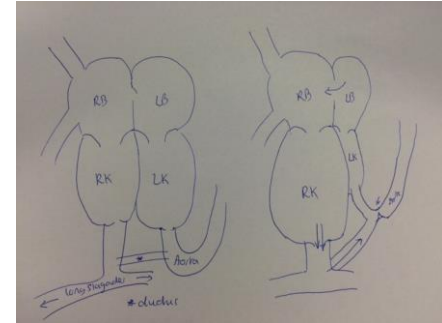


# Gesprek met de ouders

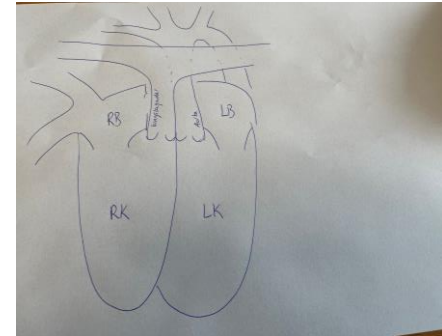


CAHAL  
Centrum Aangeboren  
Hartafwijkingen  
Amsterdam - Leiden

- Uitleg type hartafwijking
- Kans op geassocieerde chromosoomafwijking, mogelijkheid VW-punctie
- Te verwachten beloop in utero en na geboorte
- Prognose hartafwijking op langere termijn
- Opties: doorgaan, afbreken zwangerschap of comfort care na partus
- Vervolg tijdens zwangerschap (20-28-36 wkn)
- Plaats van geboorte
- Postnatale opvang. Opname neonatologie? Prostin?
- Te verwachten operatie(s) en hartkatheterisatie(s)
- Duur van ziekenhuisopname



Namen!

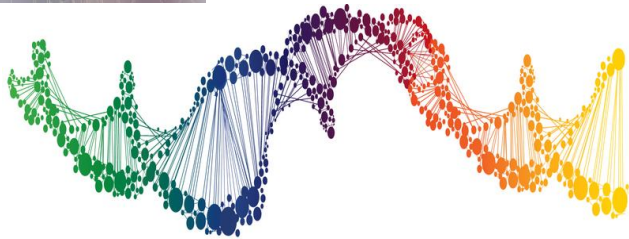


# Verder aanvullend diagnostiek

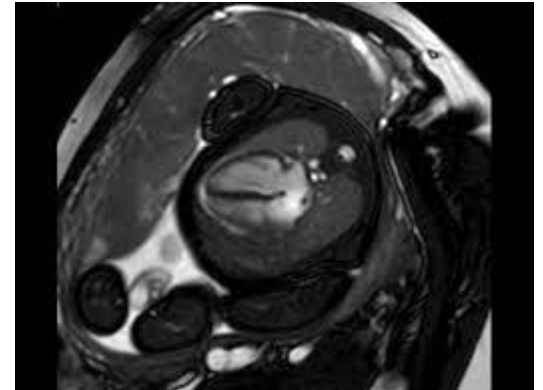


CAHAL  
Centrum Aangeboren  
Hartafwijkingen  
Amsterdam - Leiden

Toenemende mogelijkheden van genetics  
Beter kijken is meer zien



Foetale cardiac MRI



5-7% van prenatale CHD dx heeft genetisch syndroom!

# Diagnose accuraat?



CAHAL  
Centrum Aangeboren  
Hartafwijkingen  
Amsterdam - Leiden

Ultrasound Obstet Gynecol. 2015 Sep 9; doi: 10.1002/ugog.15742. [Epub ahead of print]

## Prenatal diagnosis of congenital heart defects; accuracy and discrepancies in a multi-center cohort.

van Velden CL<sup>1</sup>, Clur SA<sup>2</sup>, Billaersdam ME<sup>3</sup>, Palkov E<sup>4</sup>, Bax CJ<sup>1</sup>, Houda J<sup>5</sup>, de Groot CJ<sup>1</sup>, Blom NA<sup>1,2</sup>, Haak MC<sup>6</sup>.

### Author information

#### Abstract

**OBJECTIVES:** The accuracy of the prenatal diagnosis of congenital heart disease (CHD) determines the necessity for immediate postnatal treatment, the predicted course of treatment and enables parents to make an informed decision. This study examines the diagnostic accuracy of fetal echocardiography.

**METHODS:** A multicenter geographical cohort study of third-level echocardiography referrals between 2002 and 2012 was conducted. Prenatal and postnatal diagnoses were compared and the degree of agreement was determined as correct (anatomy correct and the postnatal diagnosis led to a similar outcome as expected), discrepancy (anatomical discrepancies, but the severity and prognosis of the defect was correctly diagnosed) or no similarity (the pre- and postnatal diagnosis differed completely).

**RESULTS:** We included 708 cases. The prenatal diagnosis was correct in 82.1%, in 9.9% discrepancies were present, but these did not result in a different outcome. In 8.1% there was no similarity. Disagreement between pre- and postnatal diagnosis occurred significantly more frequently in cases that present with a normal four-chamber view, compared to an abnormal four-chamber view (5.5 vs. 1.9%). Incorrect identification of the outflow tracts and incorrect distinction between unbalanced atrioventricular septal defect and hypoplastic left heart syndrome were notable. In many cases with disagreement trisomy 21, extracardiac anomalies or a high BMI was present.

**CONCLUSIONS:** The prenatal diagnosis and estimated prognosis of fetal echocardiography was appropriate in 92% of the cases. Some types of CHD remain difficult to diagnose or rule out in a fetus. Therefore awareness and education are of considerable importance.

This article is protected by copyright. All rights reserved.

**KEYWORDS:** congenital heart defects, diagnostic accuracy, fetal echocardiography, prenatal counselling, prenatal diagnosis

PMID: 26350159 [PubMed - as supplied by publisher]



Van belang voor besluit lokatie partus, spoedbehandeling pp, chirurgisch beleid en outcome (kort en lang)

Kunnen we het ook allemaal voorspellen?



# Postnataal beleid

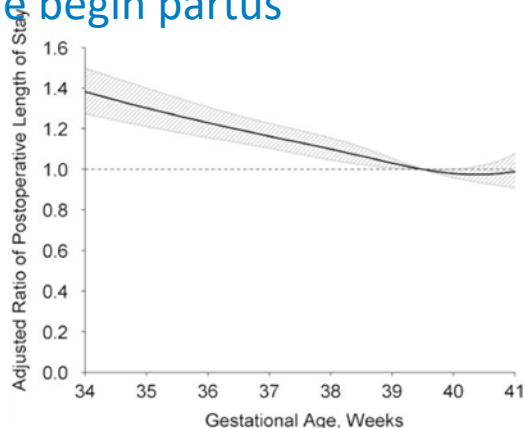
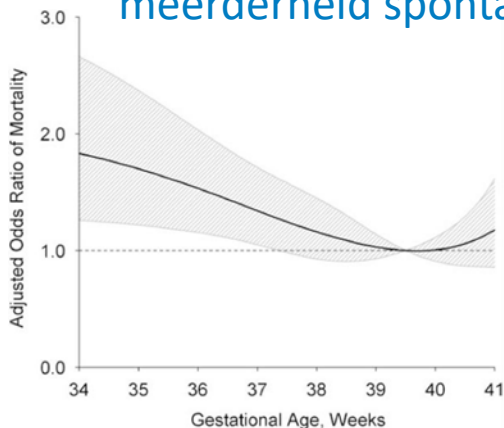


CAHAL  
Centrum Aangeboren  
Hartafwijkingen  
Amsterdam - Leiden

## Transitie!

inschatting wat nodig is  
meerderheid eerst 20-30 min bij moeder,  
soms zelfs langer

meerderheid spontane begin partus



## Conclusie

foetus met TGA-IVS

## Beleid

postnataal beleid:

AT datum: 11-6, inleiding rond 3 juni

genetisch: nv

partus: LUMC

opvang: hoe lang bij moeder? op concord tafel, 20 min bij moeder. Wel kinderarts, sat meting en couveuze met NO nodig.

sat ondergrens: >75%

prostin: ja volgens protocol

afdeling: NICU

Rashkind: mogelijk

operatie: wat en wanneer? ASO 1-2 weken pp

# Keuzes ouders



CAHAL  
Centrum Aangeboren  
Hartafwijkingen  
Amsterdam - Leiden

Ouders hebben nu veel informatie gekregen.

Wat nu?

Vruchtwaterpunctie? Risico? Reden?

Afbreken zwangerschap? Hoe dan?

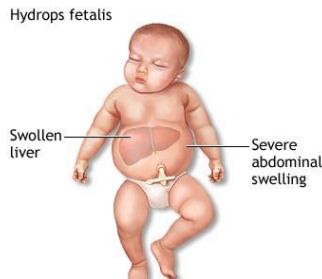
Continueren zwangerschap?

Voorbereiding? Vervolg?

Wat na de geboorte? Praktische vragen?

# Outcome bij prenatale diagnose

- IUVD (zelden)
- TOP
- Overlijden na de geboorte
- Overlijden na ingrepen
  
- Overleven, co-morbiditeit



# Zwangerschapsafbreking



**Table 3 Number and proportion of terminated pregnancies for a selected number of congenital anomalies before and after introduction of prenatal screening**

Prenatal diagnosis	Before (2004-2006)			After (2007-2009)			After (2010-2012)		
	total	n	%	total	n	%	total	n	%
Neural Tube Defect	36	16	44.4	33	23	69.7	45	33	73.3
- Spina bifida	29	10	34.5	19	9	47.4	22	14	63.6
Chromosomal abnormality	206	62	30.1	228	106	46.5	248	119	48.0
- Trisomy 13	6	4	66.7	14	10	71.4	14	8	57.1
- Trisomy 18	39	17	43.6	42	35	83.3	43	31	72.1
- Trisomy 21	91	33	36.3	94	37	39.4	110	44	40.0
Heart defect	357	7	2.0	282	14	5.0	302	30	9.9
- Hypoplastic left heart syndrome	17	3	17.6	14	7	50.0	21	12	57.1
Abdominal wall defect	11	1	9.1	16	4	25.0	15	3	20.0

The table shows that pregnancy terminations increased significantly for some congenital anomalies, e.g. neural tube defects, trisomy 18 and heart defects. Among heart defects, for which terminations are relatively rare, specifically the hypoplastic left heart syndrome resulted in more terminations after introduction of prenatal screening. This increase seems to be relatively stable in the second period after start of prenatal screening, with the possible exception of heart defects, which showed a further increase to almost 10 percent terminations.

Europa: 40%

NL: ? 70% en bij  
univentriculair:  
>90%

# Comfort care na geboorte

- Perinataal Palliatief Team LUMC
- Onderdeel van Kinder Comfort Team
- Voor bv kinderen met een univentriculair hart (ductusafhankelijk)



CAHAL  
Centrum Aangeboren  
Hartafwijkingen  
Amsterdam - Leiden

**6 maart 2024**

**SAVE THE DATE**

## Symposium Perinatale Palliatieve Zorg

Wanneer een ongeboren kind een beperkte levensverwachting heeft, komt er veel op ouders en zorgverleners af. Hoe richt je de tijd in die er is, hoe ga je om met het verdriet en hoe zorg je dat het kind geen pijn heeft of benauwd is? Welke uitdagingen zijn er en welke ethische dilemma's kom je tegen?

Ter gelegenheid van de start van het eerste Perinatale Palliatieve Team in Nederland organiseren wij een dag om ervaringen te delen. Het volledige programma volgt.

Aanmelden kan via [www.kinderpalliatief.nl/nacht/een-symposium](http://www.kinderpalliatief.nl/nacht/een-symposium)  
Er wordt een kleine bijdrage gevraagd voor de catering.

Dit symposium is een initiatief van Marieke Veenhof, Monique Haak, Esther Rijntjes, Lieke Rozendaal en Cacha Peeters.

**LUMC** Leids Universitair Medisch Centrum

**issamenwerking met**  
**Kenniscentrum**  
kinderpalliatieve zorg

# Impact op ouders



CAHAL  
Centrum Aangeboren  
Hartafwijkingen  
Amsterdam - Leiden

- Psychische stress bij moeder kan de hypothalame-adrenerge-hypofyse as verstoren en is gelinked aan IUGR, prematuriteit en dysmaturiteit.
- moeders met prenatale diagnose AHA:
  - Posttraumatische stress 40%
  - Depressie 20-25%
  - Angst 30%
- Beïnvloed door ontevredenheid partner, inkomen en blijvende ontkenningfase.
- Gezonde relatie en positieve verwerkingsmechanismen kunnen helpen in voorkomen/vermindern van psychische stress bij moeders .
- Vaders? Siblings?

# Conclusie

- Aangeboren hartafwijkingen zijn zeldzaam
- Meest voorkomende congenitale afwijking
- 1 op 3 hebben behandeling nodig
- Bij zeer complexe AHA, en die afhankelijk zijn van ductus en/of ASD zou prenatale diagnose wenselijk zijn.
  
- Screeningsprogramma heeft detectie foetale hartafwijkingen verbeterd, maar kan nog beter (bv transpositie grote vaten)
- Gespecialiseerd team gynaecologen en kindercardiologen
- Hemodynamisch belangrijke hartafwijkingen: grote impact op besluit zwangerschap wel/niet voort te zetten, maar ook tijdens vervolg van zwangerschap totaan volwassenheid voor hele gezin