

Statusartikel

Prænatal screening for alvorlige hjertemisdannelser i Danmark

Malou Barbosa¹, Finn Stener Jørgensen^{2, 3}, Marianne Christiansen¹, Jesper Normann Steensberg⁴, Charlotte Kvist Ekelund^{3, 5} & Cathrine Vedel^{5, 6}

1) Kvindesygdomme og Fødsler, Aarhus Universitetshospital, 2) Ultralydklinikken, Gynækologisk Obstetrisk Afdeling, Københavns Universitetshospital – Amager og Hvidovre Hospital, 3) Institut for Klinisk Medicin, Københavns Universitet, 4) Klinik for Børn og Unge med Hjertesygdomme, Københavns Universitetshospital – Rigshospitalet, 5) Afdeling for Gynækologi, Fertilitet og Fødsler, Københavns Universitetshospital – Rigshospitalet, 6) Afdeling for Klinisk Genetik, Københavns Universitetshospital – Rigshospitalet

Ugeskr Læger 2025;187:V11240763. doi: 10.61409/V11240763

HOVEDBUDSKABER

- Alvorlige hjertemisdannelser forekommer hos 0,2% af fostre, og hovedparten detekteres i graviditeten i forbindelse med 2. trimester-skanningen.
- Der er etableret en virtuel føtalkardiologisk konference, som muliggør planlægning af børnehjertekirurgien på landsplan.
- Børnehjertekirurgien er samlet på Rigshospitalet.

Medfødte hjertemisdannelser omfatter defekter i hjertet eller dets store kar og er blandt de hyppigste medfødte misdannelser. Alvorlige hjertemisdannelser, som oftest kræver intervention inden for det første leveår, forekommer i ca. 0,2% af alle graviditeter (ca. 120 graviditeter/år i Danmark) [1]. Det er en af de førende årsager til neonatal morbiditet og mortalitet [2]. Som følge af forbedret prænatal diagnostik og mulighed for afbrydelse af graviditeter med alvorlige hjertemisdannelser er incidensen af hjertemisdannelser højere i graviditeten, end den er blandt nyfødte. Derudover findes flere mindre hjertemisdannelser hos omkring 3-4% af nyfødte, som ikke nødvendigvis vil give symptomer på sigt [3, 4].

Siden implementeringen af Sundhedsstyrelsens »Retningslinjer for fosterdiagnostik« i 2004 har alle gravide i Danmark fået tilbudt to screeningsundersøgelser [5]. Én i 1. trimester, hvor terminsdatoen fastsættes, og den gravide får tilbud om risikovurdering for kromosomafvigelser (trisomi 13, 18 og 21), samt én i 2. trimester, hvor fosterets anatomi, vækst og placentas placering vurderes.

Det danske prænatale screeningsprogram er af høj kvalitet og har en tilslutning på > 95% [5]. Herved sikres det, at børn med medfødte misdannelser får det optimale kontrolforløb og postnatale opfølgning med visitation til fødested med det nødvendige beredskab og ekspertise og planlægning af evt. kirurgisk behandling. Desuden er det med til at sikre forældrenes reproduktive autonomi, idet prænatal rådgivning kan iværksættes, forældrene kan forberede sig, og i tilfælde af alvorlig sygdom er der mulighed for at søge om afbrydelse af graviditeten.

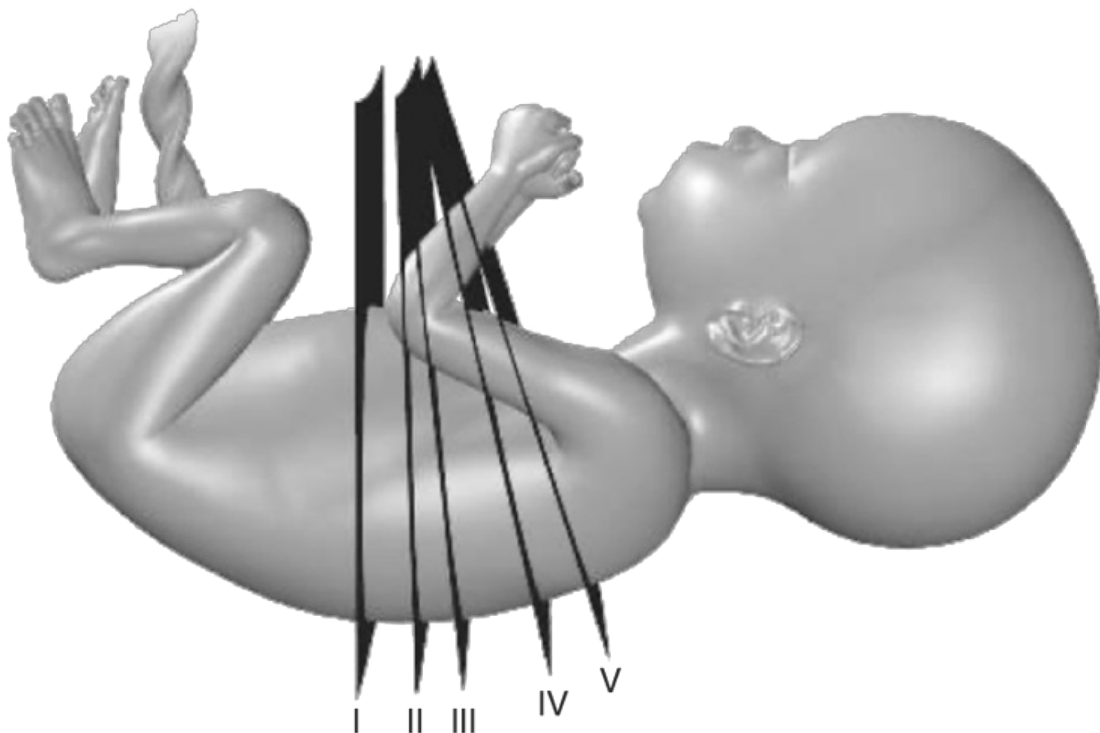
Formålet med denne artikel er at beskrive screeningen for medfødte hjertemisdannelser og det nationale samarbejde om forløbene for de implicerede gravide/fostre/børn.

Screening for medfødte hjertemisdannelser er en obligatorisk del af 2. trimester-skanningen og udføres af sonografer. Ved en fosterherteskanning undersøges fosterets hjerte systematisk ud fra en national retningslinje [6]. Ved skanningen vurderes hjertet både ved 2D-UL og ved hjælp af Doppler.

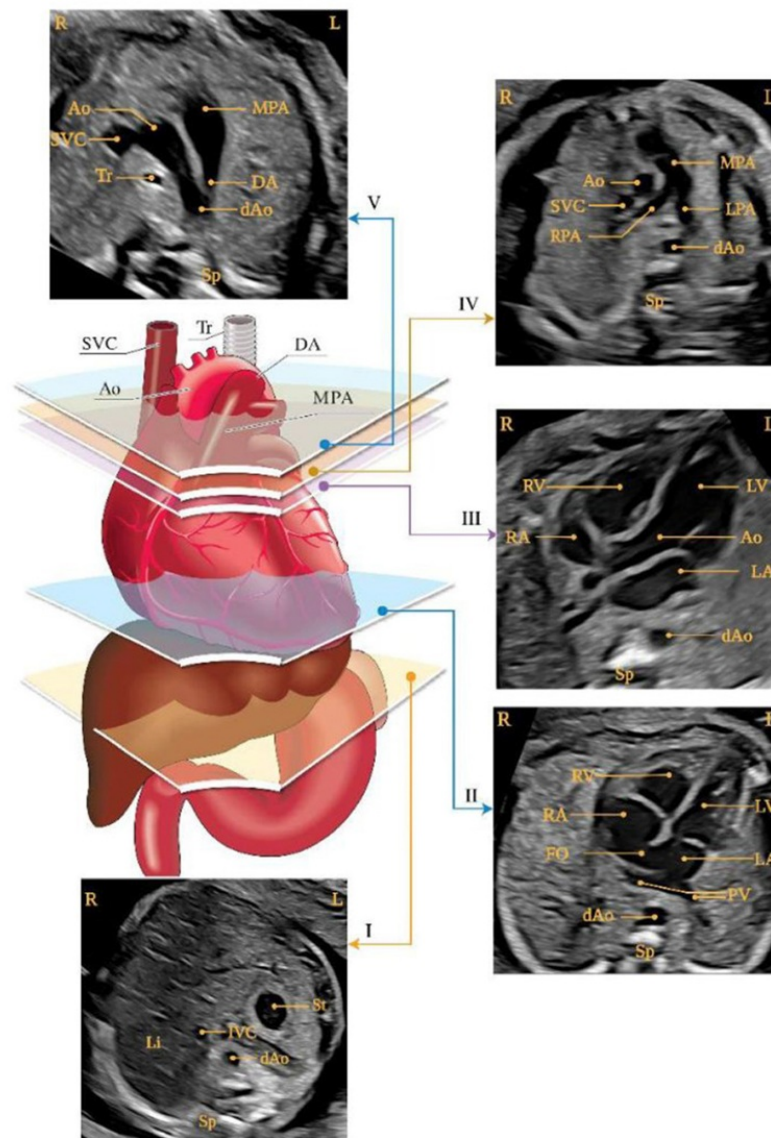
Historisk set indgik kun fremstilling af fosterets fire hjertekamre som en obligatorisk del af screeningen, men kun 60% af medfødte hjertemisdannelser er associeret til et abnormt firekammerbillede [7]. I 2007 til 2010 blev det nationale screeningstilbud suppleret med en udvidet fosterherteskanning, hvor det også blev obligatorisk at vurdere de store kars udløb fra hhv. højre ventrikel (RVOT) og venstre ventrikel (LVOT). Ved at udvide screeningen med aortas og pulmonalarteriens udløb stiger sensitiviteten af undersøgelsen betragteligt [2, 8].

Figur 1 demonstrerer en illustration af et foster og de fem tværsnit, som indgår i fosterherteskanningen i Danmark. **Figur 2** viser de tilsvarende UL-billeder hos et foster, som er 20 uger.

FIGUR 1 De fem obligatoriske plan ved en fosterherteskanning i Danmark. Figuren er gengivet med tilladelse fra [2].



FIGUR 2 Illustration af et fosterhjerte med de fem obligatoriske planer med tilsvarende UL-billeder. Figuren er gengivet med tilladelse fra [2].



Ao = aorta; DA = ductus arteriosus; dAo = aorta descendens; FO = foramen ovale; IVC = vena cava inferior; L = venstre; LA = venstre atrium; Li = lever; LPA = venstre pulmonalgren; LV = venstre ventrikel; MPA = pulmonalarterie; PV = lungevener; R = højre; RA = højre atrium; RPA = højre pulmonalgren; RV = højre ventrikel; Sp = rygsøjle; St = mavesæk; SVC = vena cava superior; Tr = trachea.

Hvis der ved 2. trimester-screeningen er mistanke om en hjertemisdannelse, vil den gravide blive henvist til et center med højt specialiseret føtalmedicinsk og børnekardiologisk funktion (Aarhus Universitetshospital, Odense Universitetshospital eller Rigshospitalet) med henblik på en udvidet fosterekkokardiografi foretaget af en føtalmediciner i samarbejde med en børnekardiolog. Ved bekræftet hjertemisdannelse informeres den gravide/forældrene om diagnose, prognose, behandlingsmuligheder, behov for opfølgning samt eventuel mulighed for at søge om afbrydelse af graviditeten, hvis der er tale om en alvorlig hjertemisdannelse. Ved fund af en alvorlig hjertemisdannelse tilbydes den gravide/forældrene genetisk udredning af fosteret, hvilket foretages på en fostervandsprøve. Ved alvorlig hjertemisdannelse i en 1. trimester-screenet population har omkring 13% af fostrene en kromosomafvigelse [1]. Forekomsten af kromosomafvigelser varierer med typen af

hjertermisdannelse. Ved et normalt kromosomsvar tilbydes i nogle tilfælde udvidet genetisk undersøgelse i form af helgenomsekventering med et diagnostisk udbytte på ca. 17% [9]. Genetisk undersøgelse er en vigtig del af udredningen, da det i tilfælde af kromosomafvigelse kan påvirke prognosen og informationen til forældrene.

Detektion af medfødte hjertermisdannelser i Danmark

I Danmark er den prænatale detektionsrate af alvorlige medfødte hjertermisdannelser steget betydeligt over de seneste 30 år [10-12]. I en national dansk opgørelse vist det, at detektionsraten for alvorlige medfødte hjertermisdannelser steg fra 4,5% i 1996 til 71,0% i 2013, hvor den kraftigste stigning skete efter 2004, hvor Sundhedsstyrelsens »Retningslinjer for fosterdiagnostik« blev implementeret [10]. I en opgørelse fra Rigshospitalet, Herlev Hospital og Hvidovre Hospital fra 2015 til 2018 [12] var detektionsraten på 88,8%. I international sammenhæng er disse tal imponerende [13-15]. Detektionsraterne er steget for alle typer af alvorlige hjertermisdannelser. I Tabel 1 ses detektionsrater for udvalgte hyppige hjertermisdannelser, som publiceret i studiet fra *Vedel et al* [12].

TABEL 1 Modificeret tabel med detektionsrater for udvalgte hjertermisdannelser fra Rigshospitalet, Herlev Hospital og Hvidovre Hospital fra 2015 til 2018 [12].

Diagnose	n	Prænatal detektion, n	Detektionsrate, %
Transposition af de store kar	28	23	82
Hypoplastisk venstre hjerte-syndrom	25	25	100
Steno-Fallots tetralogi	20	19	95
Atrioventrikulær septumdefekt	19	17	89
Double outlet right ventricle	17	16	94
Coarctatio aortae	13	8	62
Hypoplastisk højre hjerte-syndrom	10	10	100
Ebsteins anomali	4	3	75
Kongenit korrigeret transposition af de store kar	1	1	100

Den prænatale detektionsrate er afhængig af undersøgerens erfaring, kvindens BMI, gestationsalder ved undersøgelsen, fosterets lejrning og forekomsten af abdominalt arvæv [2]. I et hollandsk studie af prænatalt udetekterede hjertermisdannelser fandt man, at i 50% af tilfældene opfyldte billedokumentationen ikke de tekniske kriterier, eller de obligatoriske planer var ikke suffieient fremstillet [16]. I 31% af tilfældene var det derimod undersøgeren, som ikke kunne genkende den abnorme anatomi. De hollandske data afspejler ikke

nødvendigtvis danske forhold, da Danmark har betydeligt højere detektionsrater af medfødte hjertemisdannelser.

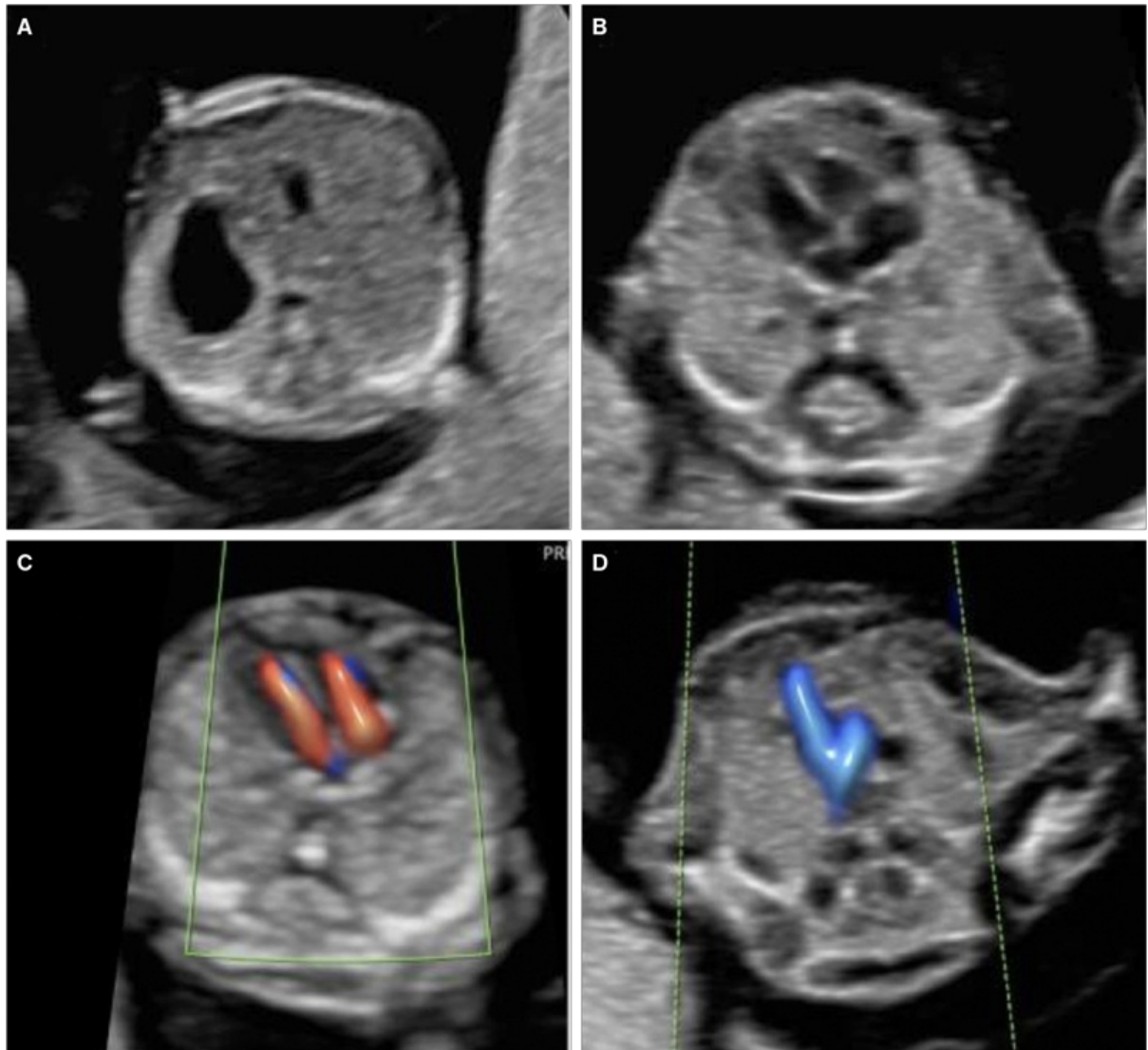
Forklaringen på den generelle stigning i detektionsraterne er multifaktoriel og skyldes bl.a. indførelse af det generelle screeningstilbud, forbedret UL-apparatur, systematisk national træning og certificering i fosterherteskanning og kontinuerligt opdateret retningslinje med krav om fremstilling af et udvidet antal hjertebilleder. Desuden er der i Danmark et tæt tværfagligt samarbejde mellem sonografer, føtalmedicinere og børnekardiologer med erfaringsudvikling og løbende kvalitetssikring.

Screening for hjertemisdannelser i 1. trimester – fremtiden?

UL-apparatet og sonografernes kompetencer er forbedret væsentligt gennem det seneste årti, hvorfor muligheden for at visualisere hjertet relativt detaljeret allerede i 1. trimester nu er til stede. Derfor er der kommet tiltagende interesse og fokus på detektion af medfødte misdannelser, herunder alvorlige hjertemisdannelser allerede i 1. trimester [17].

Figur 3 viser UL-billeder af et fosterherte i 12. gestationsuge. Ved screening i 1. trimester vurderes hjertets placering i thorax, opbygning med fire kamre inklusive flow over klapperne samt visualisering af de store kar, der udgår fra hjertet. I et review fra 2022 beskrives det, at det er muligt at detektere mere end 50% af de alvorlige hjertemisdannelser allerede i 1. trimester i en uselekeret population [18]. Et dansk studie fra 2024 viste, at den strukturelle opbygning af hjertet, svarende til billederne i Figur 3, kunne vurderes som en del af rutineskanningen i 1. trimester hos 90% af de gravide [19]. Gestationsalder ved skanning og den gravides BMI havde indflydelse på, om man kunne opnå de ønskede billeder. I det samme studie fandt man også, at alle de gravide, som blev henvist videre til yderligere skanning på mistanke om en hjertemisdannelse, også havde et abnormt fund ved den opfølgende skanning. I Danmark har vi endnu ikke implementeret systematisk screening for hjertemisdannelser i 1. trimester på landsplan.

FIGUR 3 Fosterhjerteskaning i 1. trimester. Billederne er gengivet med tilladelse fra [2].
A. Fosterets situs med visualisering af mavesæk i venstre side. **B.** Firekammerbillede.
C. Flow over begge atrioventrikulærklapper. **D.** Trekarsbillede.



I en spørgeskemaundersøgelse fandt man, at de gravide foretrak at blive informeret så tidligt som muligt om alle former for misdannelser, selv om mistanken ikke kunne bekræftes før senere i graviditeten [20]. Tidlig diagnostik af alvorlige medfødte hjertemisdannelser kan i mange tilfælde være en fordel, idet forældrene får mulighed for udvidede genetiske undersøgelser [1, 9], kan modtage detaljeret rådgivning, få tid til forberedelse og i de mest alvorlige tilfælde få mulighed for at træffe valg vedrørende afbrydelse af graviditeten uden det tidspres, som er et vilkår ved diagnose i forlængelse af 2. trimester-skanningen.

Nationalt føtalkardiologisk samarbejde

De seneste årtier er antallet af operationer hos børn for medfødte hjertemisdannelser faldet fra omkring 300 til 200 pr. år. Derfor blev operationerne i 2016 centraliseret til ét børnehjertekirurgisk center på Rigshospitalet frem for de hidtidige to centre på hhv. Aarhus Universitetshospital og Rigshospitalet. I samme forbindelse valgte man

også at ensrette og koordinere den prænatale funktion for børn med alvorlige hjertemisdannelser. Målet var at etablere en samlet national organisation fra prænatal diagnose til fødsel og siden operation. Fokus var særligt på de mest alvorlige hjertemisdannelser hos nyfødte, hvor man forventede behov for operation inden for den første levemåned.

Man oprettede en virtuel national prænatal konferencestruktur med deltagelse af føtalmedicinere og børnekardiologer fra de tre højt specialiserede enheder og siden også med deltagelse fra Region Nord og Region Sjælland. De virtuelle møder afholdes hver 14. dag. UL-billeder fra de enkelte cases fremvises, der diskuteres fødested, og i tilfælde af behov for centraliseret forløsning aftales henvisning til Rigshospitalet. Kvinder, der visiteres til fødsel på Rigshospitalet, kommer til et fødselsforberedende besøg i ca. 28. gestationsuge. Dette inkluderer besøg hos føtalmedicinere, børnekardiolog og obstetrikere.

Et vigtigt led i centraliseringsprocessen var oprettelsen af en koordinerende sygeplejerskefunktion på Rigshospitalet. Sygeplejersken er en nøgleperson i processen og fungerer som tovholder for kommunikationen til den gravide, til behandlere på Aarhus Universitetshospital og Odense Universitetshospital samt de mange involverede afdelinger på Rigshospitalet. Sygeplejersken er også de gravides kontaktperson i forhold til praktik og planlægning af indlæggelse og operation på Rigshospitalet.

En gang årligt mødes føtalmedicinere, børnekardiologer og pædiatere fra alle fem regioner til et fysisk samarbejds møde. Her auditeres på forløbene fra det foregående år. Denne auditering omfatter bl.a. opgørelse af detektionsrater inden for de enkelte hjertemisdannelser, ligesom der løbende monitoreres på, om de rette gravide visiteres til fødsel på Rigshospitalet. Forløbsprogrammerne justeres, og der fastlægges fokuspunkter for det kommende år.

Graviditet og fødsel

I graviditeten vil den gravide komme til regelmæssige skanninger, hvor man vurderer evt. udvikling i hjertemisdannelsen og følger fosterets tilvækst, idet fostre med hjertemisdannelser har en øget risiko for væksthæmning. Gravide, som venter et hjertesyg barn, har desuden en øget risiko for flere abnorme obstetriske udfald såsom præeklamsi og præterm fødsel [21].

Gravide, som venter et barn med en alvorlig hjertemisdannelse, kan som udgangspunkt gå til terminen, og barnet kan fødes vaginalt. Behov for igangsættelse af fødslen og kejsersnit er på vanlige obstetriske indikationer.

Konklusion

Vi har i Danmark implementeret et omfattende screeningsprogram for hjertemisdannelser, der sikrer tidlig påvisning af alvorlige tilfælde. Dette giver gravide og deres familier mulighed for informeret beslutningstagning og forberedelse, samtidig med at screeningsprogrammet optimerer behandlingen og opfølgingsforløbet. Det føtalkardiologiske samarbejde, centraliseringen af behandlingskapacitet og den nationale organisering har forbedret detektionsraten og kvaliteten af behandlingen for børn med hjertemisdannelser i Danmark.

Korrespondance *Malou Barbosa*. E-mail: malopint@rm.dk

Antaget 17. marts 2025

Publiceret på ugeskriftet.dk 28. april 2025

Interessekonflikter MB oplyser økonomisk støtte fra eller interesse i Danish Society of Obstetrics and Gynecology. CE oplyser økonomisk støtte fra eller interesse i Rigshospitalets forskningsfond. Alle forfattere har indsendt ICMJE Form for Disclosure of

Potential Conflicts of Interest. Disse er tilgængelige sammen med artiklen på ugeskriftet.dk

Referencer findes i artiklen publiceret på ugeskriftet.dk

Artikelreference Ugeskr Læger 2025;187:V11240763

doi [10.61409/V11240763](https://doi.org/10.61409/V11240763)

Open Access under Creative Commons License [CC BY-NC-ND 4.0](https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/)

SUMMARY

Prenatal screening for severe congenital heart defects in Denmark

In Denmark, screening for congenital heart defects is a key component of the second-trimester ultrasound with > 95% of pregnant women participating. The screening boasts high detection rates, identifying > 80% of severe congenital heart defects before birth. Early detection enables accurate diagnosis and genetic testing, as well as timely planning and intervention. A national virtual conference platform connecting paediatric cardiologists and foetal medicine specialists enhances the detection and coordination of treatment, improving outcomes for children with congenital heart defects.

REFERENCER

1. Vedel C, Hjortshøj TD, Jørgensen DS et al. Prevalence of chromosomal disorders in cases with congenital heart defect: registry-based study from Denmark between 2008 and 2018. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2023;61(1):40-48. <https://doi.org/10.1002/uog.26075>
2. Carvalho JS, Axt-Fliedner R, Chaoui R et al. ISUOG Practice Guidelines (updated): fetal cardiac screening. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2023;61(6):788-803. <https://doi.org/10.1002/uog.26224>
3. Pihl C, Sillesen AS, Norsk JN et al. The prevalence and spontaneous closure of ventricular septal defects the first year of life. *Neonatology.* 2024;121(6):724-751-10. <https://doi.org/10.1159/000538810>
4. Sillesen AS, Vøgg O, Pihl C et al. Prevalence of bicuspid aortic valve and associated aortopathy in newborns in Copenhagen, Denmark. *JAMA.* 2021;325(6):561-567. <https://doi.org/10.1001/jama.2020.27205>
5. Sundhedsstyrelsen. Retningslinjer for fosterdiagnostik, 2020. <https://www.sst.dk/-/media/Udgivelser/2020/Fosterdiagnostik/Retningslinjer-for-fosterdiagnostik.ashx> (28. aug 2024)
6. DFMS. Gennemskanning af fosteret for misdannelser, 2017. <https://static1.squarespace.com/static/5d8120d60fe9717b4299a867/t/5dd57d655828035255a60bf3/1574272361493/gennemscanningaffostret.pdf> (20. sep 2024)
7. Sun HY. Prenatal diagnosis of congenital heart defects: echocardiography. *Transl Pediatr.* 2021;10(8):2210-2224. <https://doi.org/10.21037/tp-20-164>
8. Tongsong T, Tongprasert F, Srisupundit K, Luewan S. The complete three-vessel view in prenatal detection of congenital heart defects. *Prenat Diagn.* 2010;30(1):23-9. <https://doi.org/10.1002/pd.2404>
9. Reilly K, Sonner S, McCay N, Rolnik DL et al. The incremental yield of prenatal exome sequencing over chromosome microarray for congenital heart abnormalities: a systematic review and meta-analysis. *Prenat Diagn.* 2024;44(6-7):821-831. <https://doi.org/10.1002/pd.6581>
10. Lytzen R, Vejlsstrup N, Bjerre J et al. Live-born major congenital heart disease in Denmark: incidence, detection rate, and termination of pregnancy rate from 1996 to 2013. *JAMA Cardiol.* 2018;3(9):829-837. <https://doi.org/10.1001/jamacardio.2018.2009>
11. Jørgensen DES, Vejlsstrup N, Jørgensen C et al. Prenatal detection of congenital heart disease in a low risk population undergoing first and second trimester screening. *Prenat Diagn.* 2015;35(4):325-30. <https://doi.org/10.1002/pd.4525>
12. Vedel C, Tabor A, Jørgensen FS et al. Prenatal detection rate of major congenital heart defects in Copenhagen from 2015 to 2018. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2021;58(2):324-325. <https://doi.org/10.1002/uog.22167>
13. Tomek V, Jíčínská H, Pavlíček J et al. Pregnancy termination and postnatal major congenital heart defect prevalence after introduction of prenatal cardiac screening. *JAMA Netw Open.* 2023;6(9):e2334069.

- <https://doi.org/10.1001/jamanetworkopen.2023.34069>
14. Lannering K, Kazamia K, Bergman G et al. Screening for critical congenital heart defects in Sweden. *Pediatrics*. 2023;152(4):e2023061949. <https://doi.org/10.1542/peds.2023-061949>
 15. Wik G, Jortveit J, Sitras V et al. Detection of severe congenital heart defects in live-born infants in Norway 2017-2020. *Acta Paediatr*. 2024;113(1):135-142. <https://doi.org/10.1111/apa.16953>
 16. Van Nisselrooij AEL, Teunissen AKK, Clur SA et al. Why are congenital heart defects being missed? *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2020;55(6):747-757. <https://doi.org/10.1002/uog.20358>
 17. Syngelaki A, Hammami A, Bower S et al. Diagnosis of fetal non-chromosomal abnormalities on routine ultrasound examination at 11–13 weeks' gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2019;54(4):468-476. <https://doi.org/10.1002/uog.20844>
 18. Karim JN, Bradburn E, Roberts N et al. First-trimester ultrasound detection of fetal heart anomalies: systematic review and meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2022;59(1):11-25. <https://doi.org/10.1002/uog.23740>
 19. Helmbæk ME, Sundberg K, Jørgensen DS et al. Clinical implementation of first trimester screening for congenital heart defects. *Prenat Diagn*. 2024;44(6-7):688-697. <https://doi.org/10.1002/pd.6584>
 20. Maiz N, Burgos J, Barbazán MJ et al. Maternal attitude towards first trimester screening for fetal abnormalities. *Prenat Diagn*. 2016;36(5):449-455. <https://doi.org/10.1002/pd.4802>
 21. Hedermann G, Hedley PL, Gadsbøll K et al. Adverse obstetric outcomes in pregnancies with major fetal congenital heart defects. *JAMA Pediatr*. 2025;179(2):163-170. <https://doi.org/10.1001/jamapediatrics.2024.5073>