Informatie voor de huisarts over

# Aangeboren hartafwijkingen

Kernboodschappen en inhoud

VSOP

Patiëntenvereniging Aangeboren Hartafwijkingen

nhg Nederlands Huisartsen Genootschap

# Inhoudsopgave


- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon




## *Aangeboren Hartafwijkingen*

Aangeboren hartafwijkingen (AHA) zijn aanlegstoornissen in de structuur van het hart en/of de grote bloedvaten.

Er zijn meer dan 1.800 verschillende typen AHA. De verschijnselen kunnen per aandoening en per patiënt verschillen in aard en in ernst.

Deze brochure gaat over gemeenschappelijke aspecten van de verschillende aangeboren hartafwijkingen (AHA) die voor de huisarts van belang kunnen zijn.
Voor een patiënt is - na de diagnosestelling en behandeling door de specialist - een goed geïnformeerde huisarts van essentieel belang om zijn eigen zorg zo lang en goed mogelijk te managen. Want ook bij zeldzame ziekten is de huisarts de meest geraadpleegde hulpverlener. Ook zal de huisarts vaak een rol hebben in de begeleiding. De informatie in deze huisartsenbrochure geeft de huisarts specifiek op huisartsen gericht informatiemateriaal over aangeboren hartafwijkingen.
Deze brochure betreft de situatie na het stellen van de diagnose en het verrichten van een eventuele ingreep.

## *Prevalentie en incidentie*

**Incidentie:** er worden per jaar in Nederland ongeveer 1.030 kinderen met een AHA geboren.

**Prevalentie:** naar schatting zijn er in Nederland ongeveer 75.000 personen met een AHA.

## *Niet zeldzaam*

Aangeboren hartafwijkingen zijn de meest voorkomende aangeboren afwijkingen en zijn dus niet zeldzaam. Er zijn meer dan 1.800 verschillende typen AHA (vaak combinaties van afwijkingen): naast vaak voorkomende aandoeningen bestaan er ook zeldzame varianten. Verschillende indelingen zijn mogelijk.

## *Meest voorkomende AHA*

- de meest voorkomende AHA op jonge leeftijd is het ventrikelseptumdefect (VSD)
- op de volwassen leeftijd komt het atriumseptumdefect (ASD) vaak voor
- zowel bij kinderen als bij volwassenen komt ook de bicuspide aortaklep vaak voor

## *Diagnostiek en behandeling*

Door verbeterde prenatale diagnostiek worden de meeste kinderen met een (complexe) AHA geboren in een gespecialiseerd ziekenhuis (planned delivery).
Het merendeel van de pasgeborenen met een AHA heeft in het eerste levensjaar een of meerdere ingrepen nodig (operatie of katheterinterventie, of een combinatie daarvan).
De diagnostiek en de behandelingen kunnen, vanwege de vele varianten, meestal niet volgens strakke richtlijnen worden verricht en moeten worden aangepast aan de individuele situatie.

vervolg >>

# Inhoudsopgave


- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon


## Kernboodschappen

- Na het stellen van de diagnose moet ongeveer 50-60% van de kinderen met een AHA worden behandeld door middel van cardiochirurgische operaties of door een katheterinterventie, of een combinatie van deze technieken. De trend is om al op zeer jonge leeftijd een complete correctieve ingreep te verrichten. Bij een aantal aandoeningen is een serie van interventies noodzakelijk. Afhankelijk van de restafwijkingen en andere factoren zijn heroperaties nodig.
- Naast operatieve ingrepen is bij complexe aangeboren hartafwijkingen (waarbij sprake is van hartfalen of hartritmestoornissen) meestal ook medicamenteuze therapie noodzakelijk. Vaak moeten deze medicijnen dan langdurig tot levenslang worden gebruikt.

### *Prognose*

Door de verbeterde diagnostiek, de verbeterde chirurgische technieken en de verbeterde intensieve zorg is de levensverwachting van kinderen met een AHA tegenwoordig veel gunstiger. Van de kinderen met AHA bereikt 90% de volwassen leeftijd. Ongeveer 2/3 van de patiënten groeit op - al dan niet na operatie - zonder beperkende restafwijkingen. Van de kinderen met een AHA heeft 1/3 op latere leeftijd heroperaties nodig en/of is beperkt door de hartafwijking.
Het aantal kinderen en volwassen patiënten met een behandelde AHA neemt toe. Daarnaast vindt ook een verschuiving plaats, waarbij de meerderheid van de patiënten met een AHA volwassen is.

De belangrijkste complicaties in deze groep zijn:

- latere cardiale problemen (o.a. ritmestoornissen, hartfalen, endocarditis, klepinsufficiënties, stenosen van de geïmplanteerde graft en pulmonale hypertensie)
- hernieuwde interventies voor de latere cardiale problemen
- plotse hartdood

Patiënten met een AHA blijven daarom levenslang onder cardiologische controle.

### *Gezins- en familieleden*

De meeste AHA zijn multifactorieel bepaald. Bij eerstegraads familieleden komen AHA vaker voor. Bij een verhoogd herhalingsrisico kan onderzoek bij eerstegraads familieleden (broers, zussen, ouders) worden overwogen. Wanneer bij erfelijke aandoeningen de oorzakelijke mutatie bekend is, kan DNA-onderzoek worden verricht. De klinisch geneticus coördineert het familieonderzoek.

### *Zwangerschapsrisico's en beleid*

In verband met de extra zwangerschapsrisico's bij vrouwen met een aangeboren hartafwijking, is een adviesgesprek met een congenitaal cardioloog, een gynaecoloog en/of een klinisch geneticus vóór de conceptie altijd aangewezen. Intensieve prenatale controle door de congenitaal cardioloog en de gynaecoloog zijn vanwege de grote

vervolg >>

Inhoudsopgave

- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon



cardiovasculaire risico's voor de moeder (en daarmee ook voor het ongeboren kind) noodzakelijk.

### *Elektronisch patiëntendossier*

Vermeld duidelijk in het elektronisch patiëntendossier de diagnose met een overzicht van het gewenste beleid in acute situaties.

### *Multidisciplinair team*

Elke patiënt met een AHA wordt bij voorkeur minimaal één keer gezien door een multidisciplinair team aangeboren hartafwijkingen in een expertisecentrum.

Zie voor toelichting op de kernboodschappen en overige aandachtspunten: *Aandachtspunten voor de huisarts*.

# Inhoudsopgave


- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon


# Aangeboren hartafwijkingen

Aangeboren hartafwijkingen (AHA) zijn aanlegstoornissen in de structuur van het hart en/of de grote bloedvaten.
Ongeveer 1 op de 100 kinderen wordt geboren met een hartafwijking. De ernst verschilt. Vaak wordt een AHA al ontdekt tijdens de 20 weken echo. Vroeger overleden veel kinderen aan een hartafwijking. Dankzij betere zorg (zoals verbeterde foetale screening en preconceptionele foliumzuursuppletie) en operaties op jonge leeftijd is de overlevingskans van kinderen met een AHA sterk verbeterd. Verbeteringen zijn er zowel op medisch, chirurgisch en technologisch gebied. Verreweg de meeste kinderen bereiken nu de volwassen leeftijd. Het aantal volwassenen dat als kind geopereerd is aan het hart, groeit al jaren. Naar schatting zijn dit meer dan 35.000 mensen.

Als groep zijn AHA niet zeldzaam. Er zijn meer dan 1.800 verschillende typen AHA: naast vaak voorkomende aandoeningen bestaan er ook zeldzame varianten.

## Indeling van AHA

Verschillende indelingen zijn mogelijk.

### *Indeling op basis van locatie:*

- septum afwijkingen (ASD, VSD, AVSD)
- afwijkingen aan de grote vaten (PDA, aortopulmonale window, coronairafwijkingen, coarctatio aortae, aortaboog interruptie, transpositie van de grote vaten
- afwijkingen aan de RV en RV-outflow: m. Ebstein, tricuspidalisatresie, pulmonaalstenose, pulmonalisatresie, tetralogie van Fallot, truncus arteriosus
- afwijkingen aan de LV en LV-outflow: mitraalstenose, aorta stenose, hypoplastisch linkerhart syndroom
- complex: univentriculair, dubbele discordantie, isomerisme

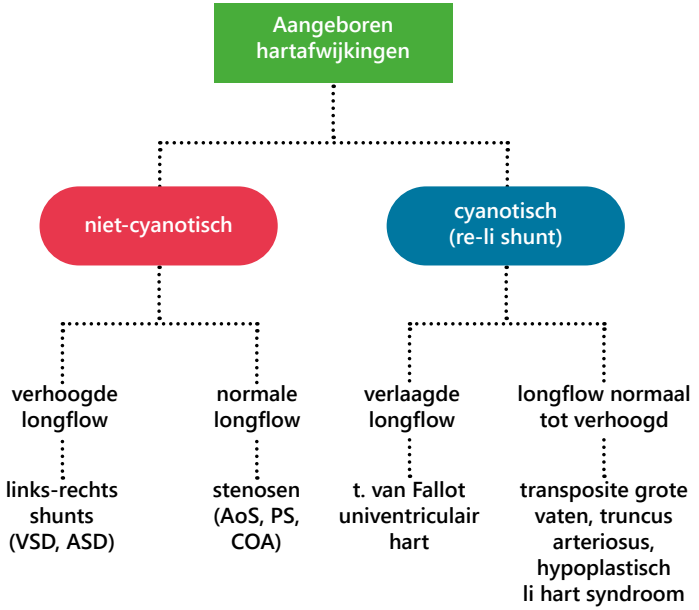
### *Indeling op basis van de klinische presentatie:*

- cyanose
- decompensatio cordis

### *Indeling op basis van de hemodynamiek:*

- obstructieve afwijkingen
- afwijkingen met een links-rechts shunt
- afwijkingen met een rechts-links shunt

Zie ook onderstaand schema.




vervolg >>

Inhoudsopgave

- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon



Praktisch gezien kunnen de AHA ook worden ingedeeld in de acht meest voorkomende aandoeningen, die relatief vaker voorkomen (atiumseptumdefect (ASD), ventrikelseptumdefect (VSD), persisterende ductus Arteriosus (PDA), coarctatio aortae, vernauwing aortaklep (aortastenose), vernauwing pulmonaalklep (pulmonaalstenose), transpositie van de grote vaten (TGA), tetralogie van Fallot (ToF, of 4F)) en een groep van zeldzamere aandoeningen.

De meest voorkomende AHA op de jonge leeftijd is het ventrikelseptumdefect (VSD). Op de volwassen leeftijd komt het atriumseptumdefect (ASD) vaak voor. Zowel bij kinderen als bij volwassenen komt ook de bicuspide (tweeslippige) aortaklep veel voor. De consequenties hiervan zijn echter vaak mild. Daarom worden ze meestal niet meegeteld of gerekend bij de meest voorkomende AHA.

Zie ook *Bijlage 1*.

Vaak wordt ook de indeling naar complexiteit gebruikt (mild, matig en ernstig).

## Varianten

Er bestaan meer dan 1.800 verschillende typen AHA. Van de verschillende typen AHA worden de prevalentiecijfers op de zuigelingenleeftijd genoemd in *Bijlage 1*. De meest voorkomende AHA op de zuigelingenleeftijd is het ventrikelseptumdefect (VSD, 30%). Het hypoplastisch linkerhartsyndroom is een zeldzame maar zeer ernstige aandoening (HLHS, 2%). Op de volwassen leeftijd komt het atriumseptumdefect (ASD) het meeste voor (CONCOR database: 20% van de volwassenen). Er zijn verschillende vormen van ASD, meestal gaat het om het zogenaamde ASD-II. Bij dit type is er een opening in het atriumseptum op de plaats van het foramen ovale/fossa ovalis blijven bestaan.

Voorbeelden van afwijkingen met restafwijkingen worden vermeld in *Bijlage 2*.

## Etiologie

Aangeboren hartafwijkingen zijn al bij de geboorte aanwezig en zijn dus ontstaan bij de embryonale ontwikkeling. De aanleg van het hart vindt plaats tussen de 3$^{e}$ en 8$^{e}$ week na de bevruchting. Er zijn maar enkele factoren bekend die kunnen leiden tot een gestoorde aanleg van het hart. Bij ongeveer 10% van de mensen met een AHA wordt zo'n oorzakelijke factor gevonden. Zowel factoren van buitenaf (circa 2%) als genetische factoren (circa 8%) kunnen een rol spelen. Bij 90% van de AHA is de oorzaak niet aan te geven, deze AHA zijn multifactorieel bepaald.

### *Genetische factoren*

Een aangeboren hartafwijking bij de moeder of vader verhoogt de kans op een aangeboren hartafwijking bij het kind tot soms wel 17% (afhankelijk van het type hartafwijking), terwijl deze kans in de algemene populatie ca. 0,7-0,8% is (Mulder 2013).

*Tabel 3* (ESC ACHD guideline 2020) op de volgende pagina geeft een overzicht van het herhalingsrisico per afwijking voor zowel de vader als de moeder.

**vervolg >>**

Inhoudsopgave

- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon



| Herhalingsrisico | | |
|---|---|---|
| Aandoening | Vrouwen | Mannen |
| **ASD** | 4-6 % | 1,5-3,5 % |
| **VSD** | 6-10 % | 2-3,5 % |
| **AVSD** | 11,5-14 % | 1-4,5 % |
| **PDA** | 3,5-4 % | 2-2,5 % |
| **CoA** | 4-6,5 % | 2-3,5 % |
| **Marfan/HTAD** | 50 % * | |
| **LVOTO** | 8-18 % | 3-4 % |
| **RVOTO** | 4-6,5 % | 2-3,5 % |
| **Eisenmenger syndrome** | 6 % | Niet bekend |
| **TOF** | 2-2,5 % | 1,5 % |
| **Pulmonaire atresie/VSD** | Niet bekend | Niet bekend |
| **TGA** | 2 %* | |
| **ccTGA** | 3-5 %* | |
| **UVH (HLHS)** | 21 %* | |

*Tabel 3. Herhalingsrisico voor de verschillende AHA voor vrouwen en mannen*
**Geslachtsspecifieke data niet beschikbaar of niet relevant.*

*ASD = atrium septum defect; AVSD = atrioventriculair septum defect; ccTGA = congenitaal gecorrigeerde transpositie van de grote vaten; CHD = congenitale hartziekte; CoA = coarctatio van de aorta; HLHS = hypoplastisch linker hart syndrome; HTAD = erfelijke (heritable) thoracale aorta ziekte; LVOTO = linker ventrikel "outflow tract obstruction"; PDA = (patent) open blijvende ductus arteriosus; PS = pulmonaire stenose; RVOTO = rechter ventrikel "outflow tract obstruction"; TGA = transpositie van de grote vaten; TOF = tetralogie van Fallot; UVH = univentriculair hart; VSD = ventrikel septm defect.* **vervolg >>**

Inhoudsopgave

- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon

# Aangeboren hartafwijkingen

Bij zowel monogenetische, polygenetische als chromosomale aandoeningen komen frequent specifieke hartafwijkingen voor. Het syndroom van Down dat bij ongeveer 1 op 600-950 levendgeborenen voorkomt, is het meest voorkomende syndroom dat geassocieerd is met een aangeboren hartafwijking (met name AVSD).

### *Factoren van buitenaf*

Toxische, metabole en infectieuze factoren tijdens de zwangerschap kunnen de kans vergroten op een aangeboren afwijking aan het hart en/of de grote vaten omdat ze de ontwikkeling hiervan kunnen verstoren.

- toxische factoren: bijvoorbeeld overmatig alcoholgebruik tijdens de zwangerschap, medicatie tijdens de zwangerschap zoals o.a. lithium, amfetaminen, anti-epileptica, geslachtshormonen, sommige SSH-remmers (paroxetine), retinoïnezuur
- metabole factoren: bijvoorbeeld phenylketonurie, diabetes mellitus, systemische lupus erythematodes (SLE) en andere collageenziekten, obesitas van de moeder tijdens de zwangerschap
- infecties tijdens de zwangerschap: bijvoorbeeld rubella, toxoplasmose, CMV, coxsackie-B virus

Het merendeel van de aangeboren hartafwijkingen heeft echter geen aanwijsbare oorzaak. Zij worden veroorzaakt door combinaties van omgevings- en erfelijke factoren (multifactorieel) en komen geïsoleerd voor, of gecombineerd met andere afwijkingen. Bij afwijkingen in het ene orgaansysteem (bijvoorbeeld van de tractus digestivus of tractus urogenitalis) is de kans op afwijkingen in andere orgaansystemen, zoals van het hart- en vaatstelsel, verhoogd.

Ook bij multifactorieel bepaalde hartafwijkingen hebben eerstegraads familieleden een hogere kans op een aangeboren hartafwijking.

### *Risicogroepen*

Kinderen van (ouders van) niet-Nederlandse afkomst (zoals migranten, vluchtelingen en en geadopteerden) hebben een hoger risico op aangeboren hartafwijkingen. Dit verhoogde risico kan veroorzaakt worden door:

- consanguïniteit van de ouders; hierdoor is er een grotere kans op genetische afwijkingen
- diabetes mellitus; dit komt vaker voor komt bij personen van Turkse, Marokkaanse, Hindoestaanse en Surinaamse afkomst, vooral bij vrouwen
- een ventrikel septumdefect; dit komt vaker bij Japanners en Chinezen voor. De oorzaak is onbekend

Een kind heeft een licht hoger risico op AHA:

- bij een positieve familieanamnese voor AHA
- als de moeder tijdens de zwangerschap diabetes heeft
- als de moeder bepaalde medicijnen heeft gebruikt tijdens de zwangerschap (anticoagulantia, anti-epileptica)
- bij andere aangeboren afwijkingen

## Erfelijkheid

Als erfelijkheid een rol speelt bij aangeboren hartafwijkingen, kan er sprake zijn van een chromosomale afwijking of een monogenetische afwijking.
Met nieuwe genoomtechnieken die nu beschikbaar zijn, is er een enorme ontwikkeling in het ontdekken van genetische

**vervolg >>**

Inhoudsopgave

- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon



oorzaken van AHA (op alle leeftijden en ook prenataal). Nieuwe technieken, zoals WES en WGS, kunnen alle 20.000 genen van een persoon tegelijkertijd in kaart brengen. Het onderzoeken van meerdere genen tegelijkertijd vergroot de kans dat de oorzaak van een erfelijke aandoening wordt opgespoord. Er zijn nieuwe ontwikkelingen op het gebied van:

- Copy number variations (CNV's, mutaties waarbij bepaalde stukken DNA op een chromosoom ontbreken (deleties) of teveel aanwezig zijn (duplicatie), of waarbij in het genoom enkele chromosomen ontbreken of meervoudig aanwezig zijn).
- RASopathieën: BRAF, RAF1, PTPN11, SOS1 en CBL zijn een aantal van de bekende genen die een RASopathie kunnen veroorzaken. RASopathieën kunnen worden geërfd van een ouder die de aandoening heeft, of het kan voor het eerst ontstaan in een kind, zonder voorgeschiedenis in de familie. Als een persoon een RASopathie heeft, is er 50% kans een kind te krijgen met dezelfde aandoening. Terwijl elk syndroom zijn eigen unieke kenmerken heeft, kunnen alle RASopathieën de hersenen, het hart, de huid, spieren en ogen beïnvloeden op een vergelijkbare wijze.

### *Chromosomale afwijkingen*

Bij 8-10% van de erfelijke AHA is er sprake van een numerieke chromosomale afwijking. Voorbeelden zijn: trisomie 13, trisomie 18, trisomie 21 (Down syndroom) en 45-X karyotype (Turner syndroom).

Bij andere erfelijke AHA ontbreekt een klein deel van het chromosoom. Voorbeelden van syndromen met een (micro) deletie en geassocieerd met AHA zijn het DiGeorge syndroom, Velocardiofaciaal syndroom (VCF), het Alagille syndroom en het Williams syndroom.

### *Monogene afwijkingen*

Bij monogene aandoeningen (5-7% van de erfelijke AHA) is er sprake van een verandering (mutatie) in één enkel gen (bijvoorbeeld het Marfan syndroom).
Het atrioventriculair septumdefect (AVSD), het atriumseptum-defect-II (ASD-II) en links-obstructieve afwijkingen (aortastenose, bicuspide aortaklep, coarctatio aorta en hypoplastisch linker hart) zijn in een minderheid van de gevallen het gevolg van een monogenetische afwijking.

### *Autosomaal-dominante overerving*

Een aantal syndromen waarbij een aangeboren hartafwijking voor kan komen, kent een autosomaal-dominante overerving; de herhalingskans bij nakomelingen is dan 50%. Voorbeelden zijn: het Alagille syndroom, het Williams syndroom, het Holt-Oram syndroom, het Noonan syndroom en het Marfan syndroom. Over het Marfan syndroom is in deze reeks een huisartsen-brochure beschikbaar.

### *Na diagnose AHA op prenatale echo*

Als tijdens een zwangerschapsecho een hartafwijking bij de foetus wordt geconstateerd, staat dit meestal niet op zichzelf. Soms hebben deze foetussen genetische afwijkingen en kan een syndroom (al dan niet genetisch) worden vastgesteld. Het is belangrijk ouders en kinderen op de komst van de baby met een AHA voor te bereiden. Rondom de zwangerschap, de bevalling en de behandeling van de pasgeborene zijn veel specialisten betrokken: de gynaecoloog, kindercardioloog, kinderneuroloog, neonatoloog, kinderthoraxchirurg en de radioloog. Ouders kan een uitgebreide genetische test aangeboden worden om een eventueel achterliggend syndroom op te sporen.
**vervolg >>**

# Inhoudsopgave


- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon




## Beloop

Van alle foetussen waarbij een aangeboren hartafwijking is vastgesteld, komt ongeveer 94% levend ter wereld. Bij de overige 6% is sprake van een afgebroken zwangerschap na prenatale diagnostiek, of is het kind voor de geboorte overleden. Aangenomen wordt dat ook een groot deel van de vroege miskramen het gevolg is van een aanlegstoornis van het hart. Meestal wordt de AHA kort na de geboorte vastgesteld. Enkele afwijkingen komen op latere leeftijd tot uiting: een ASD-II manifesteert zich soms pas op de volwassen leeftijd. Soms wordt een AHA zelfs pas op oudere leeftijd (> 60 jaar) ontdekt.

## Prognose

Van de gemiddeld 155 kinderen die per jaar overlijden aan de gevolgen van hart- en vaatziekten, heeft ongeveer driekwart een aangeboren hartaandoening. De meeste van deze kinderen overlijden in het eerste levensjaar.
Tegenwoordig bereikt in toenemende mate een groot percentage van de kinderen met een AHA de volwassen leeftijd (circa 85%). Dit hangt vooral af van de mate van complexiteit van de afwijking. Ongeveer 90% van de patienten met milde hartafwijkingen, 75% met matige en 40% met ernstige-complexe aangeboren hartafwijkingen bereikt de leeftijd van 60 jaar.

Bij ongeveer 30-50% van de kinderen met een aangeboren hartafwijking is een interventie niet noodzakelijk. Voor de overige kinderen is een cardiochirurgische behandeling, een katheterinterventie, of een combinatie geïndiceerd. De sterfte onmiddellijk na deze ingrepen is de laatste jaren gedaald en bedraagt nu 2 à 3%. Dit is afhankelijk van de complexiteit van de hartafwijking en van eventuele bijkomende factoren, o.a. de restafwijkingen (zie Bijlage 3, *Tabel 4*).

## Vóórkomen

### *Incidentie*

Bij 180.000 geboorten per jaar worden er in Nederland naar schatting 1.030 kinderen geboren met een aangeboren hartafwijking. In de periode 2013-2017 hadden naar schatting jaarlijks gemiddeld 1.030 pasgeborenen een aangeboren afwijking van het hartvaatstelsel. Dat is 60 per 10.000 levendgeborenen. Daarvan worden er 330 als ernstig aangeduid. Een deel van deze afwijkingen komt voor bij kinderen met een andere aangeboren afwijking. Van de kinderen met Down syndroom heeft 40% ook een aangeboren hartafwijking, waarvan een kwart ernstig. Omdat aangeboren hartafwijkingen ook later in het leven kunnen worden ontdekt, is het jaarlijkse aantal nieuwe gevallen van een aangeboren hartafwijking waarschijnlijk hoger. Zie ook de website **volksgezondheidenzorg.info**. De cijfers tonen een licht dalende tendens die o.a. wordt toegeschreven aan het gebruik van foliumzuur rond de conceptie. Wereldwijd wordt een incidentie van 6-11,1/1.000 geboorten per jaar beschreven. De werkelijke incidentie is waarschijnlijk hoger, omdat een aantal miskramen veroorzaakt wordt door aangeboren hartafwijkingen die niet verenigbaar zijn met het leven.

### *Prevalentie*

Nederland telt circa 75.000 patiënten met een aangeboren hartafwijking. Tegenwoordig bereikt ongeveer 85% van de patiënten de volwassen leeftijd. Het aantal volwassenen met een AHA ligt hoger dan 35.000 en dit aantal zal in de toekomst verder stijgen.
Naast een hogere overlevingskans bij al vroeg ontdekte AHA worden ook meer AHA voor het eerst gediagnosticeerd op volwassen leeftijd, zoals een ASD, CoA, Ebstein's anomalie.
Een huisarts met een normpraktijk van 2.500 patiënten heeft naar

**vervolg >>**

Inhoudsopgave

- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon

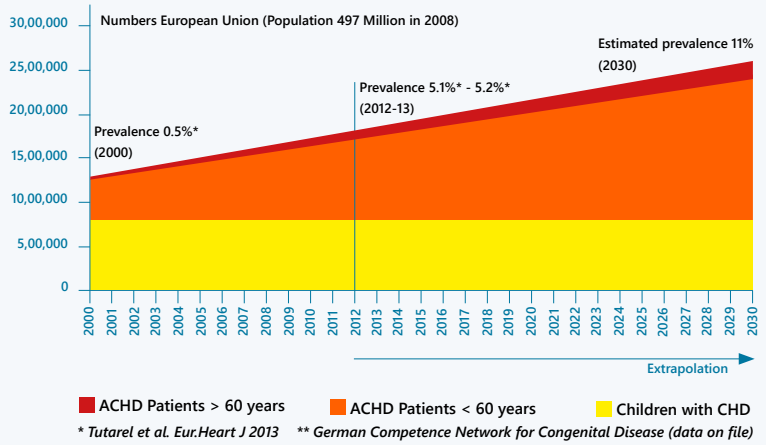


schatting 8 patiënten met een AHA in zijn praktijk. Ongeveer eens in de vijf jaar zal een huisarts een nieuwe patiënt met AHA zien. Bij erfelijke aandoeningen zullen er soms meer patiënten in één praktijk zijn.

Zie Bijlage 1 *Tabel 1* voor een overzicht van prevalentiecijfers.

Bij gelijkblijvende incidentie, maar met betere overleving, neemt het aantal volwassenen en ouderen met AHA sterk toe, terwijl het aantal kinderen met AHA de komende jaren gelijk zal blijven. Een weergave hiervan is te zien in onderstaande figuur.

**Figuur 1. Veranderingen in prevalentie van volwassenen met AHA[12]**




** Tutarel et al. Eur.Heart J 2013* *** German Competence Network for Congenital Disease (data on file)*

## Diagnostiek en beleid

De diagnostiek en de behandelingen kunnen, vanwege de vele varianten, meestal niet volgens strakke richtlijnen worden verricht en moeten worden aangepast aan de individuele situatie.
Zie ook *Diagnose*.
Na het stellen van de diagnose moet ongeveer de helft tot tweederde van de kinderen met een AHA worden behandeld door middel van cardiochirurgische operaties, door een katheterinterventie, of een combinatie van beide technieken. De trend is om al op zeer jonge leeftijd een complete correctieve ingreep te verrichten. Soms is chronisch gebruik van medicatie aangewezen. Een groot deel van de kinderen kan een redelijk normaal leven lijden, maar ongeveer een derde van de kinderen ondergaat meerdere operaties en houdt levenslange beperkingen.

Voorbeelden van aangeboren hartafwijkingen waarbij ingrijpen in ieder geval nodig is, zijn:

- groot septumdefect (ASD, VSD, AVSD); de meeste ASD's en VSD's behoeven geen operatie. Veel kan tegenwoordig ook middels katheterisatie (met name ASD's)
- transpositie van de grote vaten
- coarctatio aortae (kan soms kathetergebonden)
- ernstige aorta- of pulmonaalklepstenose (kan soms kathetergebonden)
- tetralogie van Fallot
- truncus arteriosus
- univentriculair hart

Omdat het aantal kinderen en volwassen patiënten met een behandelde AHA toeneemt, is het belangrijk om goed zicht te hebben op de langetermijn complicaties.
De belangrijkste cardiale problemen die zich voor kunnen doen in deze groep, zijn:

- ritmestoornissen
- hartfalen
- endocarditis
- klepinsufficiënties
- stenosen en insufficiëntie van geïmplanteerde kleppen of ander chirurgisch materiaal
- pulmonale hypertensie

**vervolg >>**

# Inhoudsopgave


- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon


Behandeling van deze complicaties kan met medicatie (zoals hartfalenmedicatie, anti-aritmica), pacemakers of ICD's (bij ritmestoornissen of hartfalen) en heroperaties of -katheterisaties (bijvoorbeeld bij klepgebreken).

## Cardiologische controle

Patiënten met een AHA blijven levenslang onder cardiologische controle.
Behandelende (kinder)cardiologen/(kinder)cardiochirurgen moeten expertise hebben en op de hoogte zijn van nieuwe behandelingen en nieuwe adviezen zoals:

- nieuwe interventies op operatief gebied
- nieuwe interventies bij katheterisaties
- implantatie van interne defibrillators of pacemakers
- de laatste adviezen ten aanzien van:
  - endocarditis profylaxe
  - vaccinaties
  - voorzorgsmaatregelen op het gebied van longaandoeningen
  - deelname aan sport
  - werkmogelijkheden en -omstandigheden
- strikte monitoring van de psychomotorische ontwikkeling
- evidence based klinische behandeling (farmaceutische studies)
- overwegingen bij zwangerschap
- sociaal gerelateerde problemen

## Follow-up

Een AHA is een chronische aandoening die een levenslange follow up vraagt. Als kinderen met een AHA volwassen worden, is een goede transitie nodig van de kinderzorg naar de volwassenenzorg. Vanaf de leeftijd 14-18 jaar bezoeken kinderen het transitiespreekuur. Hier leren zij de eigen zaken rondom hun hartafwijking te regelen en maken zij de overstap van kindercardioloog naar cardioloog voor volwassenen gespecialiseerd in aangeboren hartafwijkingen (congenitaal cardioloog).

## Psychosociale zorg

De afgenomen mortaliteit gaat gepaard met morbiditeit/rest-verschijnselen. Hiermee is ook meer aandacht gekomen voor het psychosociaal functioneren en de kwaliteit van leven van kinderen met AHA en hun ouders. Over het algemeen komen de kinderen die voor de hartafwijking onder behandeling zijn bij de kinderarts of cardioloog voor de eerstelijnszorg bij de huisarts.
Voor een adequate begeleiding op zowel medisch als psychosociaal gebied is achtergrondkennis noodzakelijk.

## Landelijke registratie

### *ConCor*

In Nederland bestaat een landelijke registratie van volwassen patiënten met een AHA (18 jaar en ouder): ConCor (CONgenitale CORvitia). Doel van de registratie is onderzoek naar de lange-termijnresultaten van AHA te faciliteren. Aan deze registratie is ook een DNA-bank gekoppeld (zie *Consultatie en verwijzing*).
Registratie van kinderen vindt plaats via de KinCor-database.

### *KinCor*

KinCor is een Nederlandse database voor medische gegevens van kinderen van 0-18 jaar met een hartaandoening. Deze gegevens kunnen onderzoekers gebruiken voor wetenschappelijk onderzoek. Hoe meer gegevens er worden verzameld, hoe beter onderzoek kan worden verricht. Dit onderzoek leidt tot betere zorg en behandelingen.

**vervolg >>**

Inhoudsopgave


- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon


### *Nederlandse Hart Registratie (NHR)*

De NHR heeft, samen met de Hartstichting, het initiatief genomen om één centrale plek te creëren voor artsen, onderzoekers, beleidsmakers en andere professionals, waar betrouwbare data over hart- en vaatziekten in Nederland te vinden zijn.
Zowel de Hartstichting als de NHR delen ieder jaar belangrijke data over hart- en vaatziekten. De Hartstichting deelt cijfers over prevalentie, incidentie, risicofactoren en sterfte aan hart- en vaatziekten in Nederland. De NHR faciliteert de landelijke registratie van cardiologische en cardiochirurgische behandelingen in Nederlandse ziekenhuizen.
De nieuwe centrale omgeving vormt een vertrekpunt.
De komende jaren wordt de website verder ontwikkeld (www.nederlandsehartregistratie.nl). KinCor en ConCor zullen dan ook opgaan in de NHR.

### *Geslachtsverdeling met name bij complicaties*

Per afwijking is de geslachtsverdeling ten aanzien van de kans op complicaties verschillend. In een meta-analyse studie onder 8.000 patiënten uit de CONCOR-databestanden blijkt dat vrouwen een lager risico hebben op aortacomplicaties, endocarditis, implantatie van een ICD (Implantable Cardioverter Defibrillator) en supraventriculaire ritmestoornissen. Het risico op pulmonale hypertensie is hoger.

# Inhoudsopgave


- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon


# Symptomen

## Algemeen

Na de (operatieve) ingreep/behandeling kunnen zich nog steeds cardiale klachten en beperkingen voordoen. De kans op deze problemen is afhankelijk van de aard van de hartafwijking en de eventuele restafwijkingen. Zo mogelijk kan de behandelend (kinder)cardioloog hierover een indicatie geven per individuele patiënt.

### *Mogelijke medische/lichamelijke gevolgen en symptomen*

De meeste fysieke beperkingen en problemen zijn te verwachten bij de meer ernstige (geopereerde) afwijkingen, zoals bij:

- tetralogie van Fallot
- transpositie van de grote vaten; (indien er een arteriële switch verricht is, zijn de verwachtingen over het algemeen goed tenzij er significante restafwijkingen zijn). De atriale switch daarentegen (die nu niet meer gedaan wordt) geeft veel morbiditeit en helaas ook mortaliteit.
- een Fontanoperatie wegens een hypoplastisch linker hart syndroom, tricuspidalisatresie of andere complexe hartafwijking

Mogelijke medische gevolgen (na operatie/katheterisatie) bij AHA zijn:

- Kans op (her-)operaties/nieuwe ingrepen.
- Verhoogde kans op ritmestoornissen vooral na operatieve correctie van aangeboren hartafwijkingen (littekenweefsel is dan de oorzaak van de ritmestoornissen).
- Hartfalen met als gevolg kortademigheid bij inspanning, nachtelijk plassen en oedemen. De meest voorkomende infectie bij mensen met hartfalen is een pneumonie, waarbij de kortademigheid kan verergeren.
- Bijwerkingen van medicijnen zoals bloedingen en blauwe plekken bij gebruik van anticoagulantia.
- Belastende controles van de stollingsstatus bij de trombosedienst of thuis. Er zijn wel veranderingen op dit vlak.
  - Het is tegenwoordig vaak mogelijk zelf thuis de antistolling te controleren met de CoaguChek®.
  - Er zijn nieuwe anticoagulantia waarbij controles veel minder nodig zijn, zoals de middelen *dabigatran*, *rivaroxaban*, *apixaban* en *edoxaban*. Hiervoor wordt de term DOACs (direct oral anticoagulants) gebruikt omdat het direct werkende middelen zijn.
- Bij verschillende aandoeningen zijn endocarditisprofylaxe (antibiotica) en griepvaccinatie geïndiceerd. Endocarditisprofylaxe is met name geïndiceerd bij patiënten met AHA met cyanotische afwijkingen en bij patiënten met beschadigde hartkleppen of met een kunstklep, of patiënten die al eerder een endocarditis hebben doorgemaakt.
- Klepinsufficiënties kunnen voorkomen bij alle typen AHA.
  - na operatieve correctie van de tetralogie van Fallot treedt bijna altijd pulmonalisklepinsufficiëntie op
  - aortaklepinsufficiëntie kan ontstaan na ballondilatatie bij een aortastenose
  - pulmonalisklepinsufficiëntie kan ontstaan na ballondilatatie bij een pulmonaalstenose
- Reststenose/restenose/stenose van een geïmplanteerde graft.
- Bij alle typen AHA komt het regelmatig voor dat de vernauwing na de ingreep nog gedeeltelijk aanwezig blijft of kortere/langere tijd later opnieuw of in de graft ontstaat (conduit-obstructie).
- Pulmonale hypertensie (komt zelden voor).
- Aortadilatatie Verwijding van de aorta kan o.a. bij patiënten met aortaklepproblematiek en bij patiënten met het syndroom van Marfan voorkomen.

**vervolg >>**

Inhoudsopgave


- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon


# Symptomen

- **CVA´s** Patiënten met een AHA (met name bij septumdefecten) hebben meer kans op een herseninfarct. Ook bij kunstkleppen en bij hartritmestoornissen kunnen door bloedstolsels cerebrale infarcten ontstaan.
- **Hersenabcessen** (komen zelden voor). Het is beschreven dat hersenabcessen in zeer zeldzame gevallen kunnen voorkomen bij kinderen met een (onbehandelde cyanotische) aangeboren hartaandoening.

Naast bovenstaande specifieke symptomen en complicaties kunnen de volgende symptomen aanwezig zijn:

- **Vermoeidheid** Chronische vermoeidheidklachten kunnen samenhangen met de cardiale problematiek en/of soms met het gebruik van medicatie (ß-blokkers).
- **Hoofdpijn** Het is beschreven dat migraine bij verschillende aangeboren hartaandoeningen kan voorkomen (o.a. bij het Marfan syndroom).
  Hoofdpijnklachten kunnen soms door cardiale klachten (klepinsufficiëntie) worden veroorzaakt of optreden als bijwerking van medicatie (bijvoorbeeld van ß-blokkers). Dit wordt slechts zelden gezien.
- **Emotionele en gedragsproblemen bij kinderen** Met name op de basisschoolleeftijd kunnen emotionele en gedragsproblemen voorkomen, zoals angst/depressie, aandachts-/concentratieproblemen en sociale problematiek. Ook hechtingsproblematiek kan een rol spelen.
  De eventuele gedragsproblematiek kan samenhangen met de (vele) onderzoeken en ziekenhuisopnames die de kinderen meemaken. Ouders kunnen (onbewust) in de zorg voor hun kinderen soms (te) beschermend zijn.
- **Ontwikkelingsachterstand bij kinderen** De ontwikkeling van kinderen met ernstige AHA kan vertraagd zijn door de ziekenhuisopnames, behandelingen, eventuele cyanose en slechte circulatoire toestand (gedurende een deel van het leven). Kinderen met een AHA scoren qua intellectueel functioneren over het algemeen binnen de normale range, maar daarbinnen vaker beneden gemiddeld. Schoolproblemen kunnen bestaan. Bij sommige syndromen (met een AHA) is een vertraagde ontwikkeling één van de kenmerken van het syndroom (bijvoorbeeld het Down syndroom).
- **Emotionele problemen bij volwassenen** Met name jongere vrouwen (20-27 jaar) met een AHA hebben meer emotionele problemen (angst/depressie) in vergelijking met leeftijdsgenoten in de algemene populatie. Dit hangt mogelijk samen met ziektespecifieke onzekerheden/vragen in deze levensfase (relaties/kinderwens/werk/sociale leven) in relatie tot de mogelijkheden/beperkingen door de AHA.

Zie ook Bijlage 3 *Tabel 4* in voor een overzicht van de complicaties bij de verschillende AHA.

## (Alarm)symptomen

De meest voorkomende (alarm)symptomen zijn onder andere tekenen van hartfalen en hartritmestoornissen.

### *Hartfalen*

Tekenen van hartfalen zijn:

- Verminderd uithoudingsvermogen: moeheid, kortademigheid bij normale of geringe inspanning of in rust. Klachten van verminderd inspanningsvermogen kunnen voor volwassenen worden ingedeeld naar ernst in NYHA (New York Heart Association) klasse I t/m IV (zie ook NHG Standaard Hartfalen). Kinderen kunnen problemen ervaren tijdens de gymles (Coopertest) of bij sporten. Zie ook *Tabel 5* in Bijlage 4.

**vervolg >>**

# Inhoudsopgave


- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon


## Symptomen

- Algemeen: bleekheid, transpireren, oedeem.
- Centrale cyanose: blauwe tong, mondslijmvlies en handpalmen.
- Voedingstoestand: vermagering (met name bij baby's door slechter drinken).
- Bij zuigelingen: tachycardie, tachypnoe, onvoldoende energie om zelf te drinken, failure to thrive (door verminderde calorische intake en verhoogd verbruik door tachypnoe en tachycardie).

### *Hartritmestoornissen*

Bij alle typen aangeboren hartafwijkingen kunnen hartritmestoornissen voorkomen. Zij kunnen het gevolg zijn van de hartafwijking zelf, of van littekenweefselvorming na de operatie, of andere restafwijkingen (bijvoorbeeld klepinsufficiëntie). Bij ongeveer 20% van de patiënten met een AHA die een hartoperatie hebben ondergaan, treden na 10-20 jaar hartritmestoornissen op. Het betreft meestal atriumfibrilleren of supraventriculaire tachycardie (SVT). Hoewel ze zeldzamer zijn, kunnen met name ventriculaire ritmestoornissen acuut levensbedreigend zijn. De optredende circulatiestilstand kan met name bij de complexere afwijkingen tot plotse hartdood leiden.

## Gevolgen voor het dagelijks leven

Door de diversiteit aan hartafwijkingen is het heel moeilijk om in het algemeen aan te geven wat er qua ontwikkeling te verwachten is voor het kind. Ook een milde hartafwijking kan effect hebben op de ontwikkeling en op het dagelijks leven.

### *Zuigelingentijd*

- Het kind kan voedingsproblemen hebben (slecht drinken), prikkelbaar zijn, veel huilen, en slecht of juist veel slapen.
- De groei kan achterblijven.
- Ouders kunnen hierdoor erg bezorgd zijn en onzeker worden. Er kunnen mede daardoor problemen optreden in de vroege ouder-kind hechting.

### *Peuter- en kleutertijd*

- Vooral bij ernstige hartafwijkingen kan het voorkomen dat het kind door bijvoorbeeld een verminderd uithoudingsvermogen, of vertraagde psychomotorische ontwikkeling, niet alles kan doen wat het wil doen. Dit kan leiden tot gedragsproblemen.
- Het kind kan onnodig belemmerd worden in zijn/haar mogelijkheden, als de omgeving (ouders, gymleraren, sportcoaches) door bezorgdheid angstig en overbeschermend is en het kind gaat ontzien.
- Na ziekenhuisopnames kunnen er verwerkingsproblemen optreden: slaapproblemen, eetproblemen en regressief gedrag (bijvoorbeeld weer onzindelijk worden na een opname en een verhevigde scheidingsangst).

### *Basisschoolleeftijd*

- Het kind kan zich 'anders' voelen, bijvoorbeeld door verminderd uithoudingsvermogen, littekens, cyanose, bleek zien of snel transpireren.
- Ook de vele bezoeken aan arts of ziekenhuis hebben hun invloed. Kinderen hebben vaker gedrags- en emotionele problemen ten opzichte van leeftijdgenoten.
- Kinderen met een aangeboren hartafwijking hebben ook vaker diverse (subtiele) neuropsychologische en intellectuele problemen die de schoolprestaties negatief kunnen beïnvloeden en kunnen resulteren in gedrags- of emotionele problemen. Daarnaast kunnen een verminderd uithoudingsvermogen, vermoeidheidsklachten, verminderde aandacht en verzuim vanwege ziekenhuiscontroles en opnames leiden tot vertraging in de leerontwikkeling.

**vervolg >>**

# Inhoudsopgave


- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon


## Symptomen

De kindercardioloog of kinderarts verwijst op indicatie voor neuropsychologische screening.

### *Voortgezet onderwijs en later*

- Het hebben van een hartafwijking kan effect hebben op school, werk, sport en inspanning, relaties, vakantie, hobby's en het afsluiten van verzekeringen.
- Ook kunnen gedrags- of emotionele problemen op lange termijn (angsten, depressie) voorkomen, vooral bij jongvolwassen vrouwen.

### *Onderwijs*

Kinderen met een aangeboren hartafwijking volgen meestal regulier onderwijs. Speciaal onderwijs kan soms nodig zijn bij ernstige lichamelijke of psychosociale beperkingen.

### *Inspanning/sport*

Sporten is ook voor jeugdigen met een aangeboren hartafwijking een belangrijke manier om de inspanningstolerantie en de kwaliteit van leven te vergroten. Deelname aan sport verhoogt de kwaliteit van leven en de conditie en verlaagt de BMI. Sport is vrijwel altijd goed mogelijk en leidt op verantwoorde en begeleide wijze bijna nooit tot een verhoogd risico op achteruitgang of plotse dood.
Veel patiënten met aangeboren hartafwijkingen zijn echter minder actief dan gezonde leeftijdsgenoten en sporten niet regelmatig. Deze verminderde activiteit kan het gevolg zijn van fysieke beperkingen, maar ook van psychosociale factoren zoals overbeschermende ouders, angst of beperkingen door de omgeving (ouders, arts) of door de jeugdige zelf opgelegd.

De huisarts kan ouders adviseren om te overleggen met de cardioloog. Ook is veel informatie te vinden op de website van de Patiëntenvereniging Aangeboren Hartafwijkingen (PAH). Belangrijke vragen ten aanzien van bewegen en sport bij kinderen met een AHA zijn:

- wat vindt het kind leuk
- wat kan het kind motorisch
- wat kan het kind cognitief
- zijn er handicaps
- hoe is de hartfunctie
- heeft het kind een hartritmestoornis
- gebruikt het kind bètablokkers
- heeft het kind een pacemaker of ICD
- heeft het kind een lagere zuurstofsaturatie
- gebruikt het kind antistolling
- wat is de onderliggende hartafwijking

Een Europese richtlijn over sport en beweging voor jeugdigen met een aangeboren hartafwijking adviseert voor deze jeugdigen de normale adviezen te hanteren: dagelijks 60 minuten of langer matig tot intensief bewegen. Deze richtlijn adviseert zorgverleners om jeugdigen en hun ouders de aanbevelingen en beperkingen rondom sport en beweging op papier mee te geven.
Voor enkele groepen zijn specifieke adviezen en/of voorzorgsmaatregelen nodig, zoals bijvoorbeeld:

- voor jeugdigen met matig-ernstige aorta- of pulmonalisstenose
- na een Fontanoperatie wegens een univentriculaire hartafwijking
- na harttransplantatie
- bij door inspanning uitgelokte ritmestoornissen

Bij deze specifieke 'hoger-risico' groepen wordt intensieve inspanning soms ontraden, mede op basis van de uitslag van inspanningstesten. Maar ook voor deze kinderen is het belangrijk

**vervolg >>**

Inhoudsopgave

- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon



licht tot matige fysieke activiteit en het verminderen van veel zittend/sedentair gedrag te stimuleren.
Een advies op maat is van belang in overleg met de behandelend cardioloog.

### *Reizen*

Veelal kan men zonder problemen op vakantie gaan. De algemene waarschuwingen voor kinderen, bijvoorbeeld met betrekking tot extreme warmte en het risico op dehydratie, gelden zeker voor deze groep patiënten. Vliegen zonder extra zuurstof in de cabine wordt meestal afgeraden bij ernstig cyanotische kinderen en bij gedecompenseerde patiënten.
Bij vakanties op hoogte bestaat het risico op veranderingen in het longvaatstelsel. Dit risico is zeker bij cyanotische kinderen of bij pulmonale hypertensie groot. Het wordt aangeraden om een gezondheidspaspoort of een brief van de behandelend arts en/of huisarts mee te nemen op reis.
Soms is een *fit to fly verklaring* nodig. Deze wordt dan vooraf-gegaan door een box test waarbij de cabinedruk gesimuleerd wordt.

### *Verzekeringen*

Zowel voor het verkrijgen van levens- als aanvullende ziekte-kostenverzekeringen worden problemen genoemd, zoals hogere premies of zelfs afwijzingen. Dit geldt zowel voor ernstige als milde aangeboren hartafwijkingen. Alle zorgverzekeraars zijn verplicht om iedereen te accepteren voor een basisverzekering.
Zie ook informatie over verzekeringen van de Patiëntenvereniging Aangeboren Hartafwijkingen.

### *Aandachtspunten bij AHA per levensfase*

Aandachtspunten in de verschillende levensfasen zijn:

- 0-2 jaar: aandacht voor optimale groei en ontwikkeling, (een of meer) operaties en interventies, ziekenhuisopnames en erfelijkheidsonderzoek.
- 2-18 jaar: aandacht voor de complicaties en restafwijkingen van de AHA en eventuele alarmsymptomen en spoedopnames. Aandacht voor een neurocognitieve, fysieke en sociale ontwikkeling. Aandacht voor eventuele vroege zwangerschap en complicaties.
- ouder dan 18 jaar: aandacht voor onder andere (complicaties in) de zwangerschap, maternale mortaliteit, neonatale complicaties.
- alle leeftijden: aandacht voor inspanningsintolerantie, verminderde kwaliteit van leven, levenslang medicijngebruik, langetermijn complicaties, depressies.
- oudere leeftijd: aandacht voor hypertensie, aritmieën, levenslang medicijngebruik, plotselinge hartdood, CVA's, neurologische complicaties door intracerebrale bloedingen, hartfalen, groter risico op coronair lijden, myocardinfarct, kortere levensverwachting. Tevens aandacht voor wensen en verwachtingen rondom het levenseinde indien daar aanleiding toe is.

# Inhoudsopgave


- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon




## Signalering van een AHA bij kinderen

Het onderzoek, gericht op de opsporing van hartafwijkingen, bestaat uit de volgende onderdelen:

- anamnese en familieanamnese
- monitoring groei
- lichamelijk onderzoek, zie ook *onderzoek bij follow up*

Bij klachten in combinatie met afwijkingen bij lichamelijk onderzoek dient te worden verwezen naar de kindercardioloog.

Alarmsignalen in de anamnese zijn:

- ernstige tachy-/dyspnoe
- afwijkende saturatie/cyanose
- aanwijzingen voor decompensatie (crepitaties over de longen, hepatomegalie, etc.)
- bewustzijnsverlies tijdens inspanning
- syncope:
  - pijn op de borst voorafgaand aan syncope tijdens inspanning
  - hartkloppingen voorafgaand aan syncope
  - de afwezigheid van prodromale verschijnselen (bleekheid, misselijkheid, zweten) voor syncope

## Verwijzing

De huisarts/verloskundige/jeugdarts verwijst, afhankelijk van de leeftijd en de klachten, naar de kinderarts of de (kinder-)cardioloog (zie *Consultatie en verwijzing*).
De redenen van (door-)verwijzing kunnen zijn:

- afwijkingen bij het SEO (structurele echo-onderzoek bij 20 weken zwangerschap)
- afwijkende bevindingen bij anamnese en/of onderzoek door de jeugdarts op het consultatiebureau of door de huisarts. Dit zijn bijvoorbeeld: de bevindingen bij auscultatie (geruis), een verminderd uithoudingsvermogen (kortademigheid, moeheid bij inspanning of in rust), aanwezigheid alarmsymptomen, tekenen van cyanose, bleekheid en/of onvoldoende groei.

*NB. Normale frequentie van de hartslag en de ademfrequentie in rust bij jeugdigen*

| Leeftijd | Slagen per minuut | Ademfrequentie per minuut |
|---|---|---|
| < 1 jaar | 105 - 160 | 30-40 |
| 1-2 jaar | 100 - 150 | 25-35 |
| 2-5 jaar | 95 - 140 | 25-30 |
| 5-12 jaar | 80 - 120 | 20-25 |
| > 12 jaar | 60 - 100 | 15-20 |

## Stellen van de diagnose

De diagnose wordt meestal gesteld door de kinderarts of de (kinder-)cardioloog en berust op:

- klinische presentatie
- lichamelijk onderzoek met als belangrijkste onderdelen het beoordelen van de algemene toestand, kleur en de auscultatie van hart en longen
- zuurstofsaturatiemeting
- ECG (soms 24-uurs registratie)
- X-Thorax
- (Doppler-)echocardiografie (eventueel slokdarmecho)
- bloeddrukmeting (soms 24-uurs registratie)

Ander aanvullend onderzoek vindt meestal op indicatie plaats:

- CT-scan algemeen
- MRI-scan (onder narcose of zonder narcose)
- diagnostische hartkatheterisatie met eventueel angiografie

**vervolg >>**

Inhoudsopgave

- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon



- inspanningsonderzoek (op een loopband of een fietsergometer) afhankelijk van de leeftijd

### *Prenatale diagnostiek*

Sinds de invoering van het structureel echografisch onderzoek (SEO) in 2007 kunnen aangeboren hartafwijkingen eerder ontdekt worden. Met het SEO wordt gekeken naar structurele (lichamelijke) afwijkingen van het ongeboren kind.
Dit onderzoek wordt bij voorkeur uitgevoerd rond 20 weken zwangerschap (tussen 18 en 22 weken zwangerschapsduur).
Bij de SEO (20 weken) worden nog hartafwijkingen gemist, en daarom is in 2012 een pilot gestart in de regio Leiden naar het postnataal testen op ernstige hart- en vaatafwijkingen door zuurstofsaturatiemeting op de eerste dag na de geboorte. De resultaten van dit onderzoek zijn te vinden in het proefschrift: Neonatal screening with pulse oxymetry (Ilona Christina Narayen).
Resultaten van prenatale vroegdiagnostiek en diagnostiek direct postpartum:

- Door prenatale vroegdiagnostiek is de opvang van de pasgeborene beter te organiseren, met waarschijnlijk gunstige gevolgen voor de uitkomsten bij het kind.
- Met prenatale echografie wordt 40-50% van de hartafwijkingen, en het merendeel van de ernstige hartafwijkingen, ontdekt. De sensitiviteit hangt sterk samen met de aard van de hartafwijking en bijkomende defecten.
- Ongeveer de helft van de prenataal onbekende AHA wordt direct postpartum ontdekt, op basis van een hartgeruis, cyanose of bleekheid. De andere helft wordt gemist. Dit komt doordat ernstige symptomen als hartfalen en shock vaak pas enkele dagen later optreden wanneer de ductus arteriosus (vaatverbindingen tussen longslagaders en lichaamsslagader) sluit. Door vroege ontdekking na de geboorte hebben kinderen met een ernstige aangeboren hartafwijking een betere kans op overleving met minder schade door het zuurstoftekort. Hierdoor kan vroeg worden ingegrepen, voordat de ductus arteriosus sluit.
- Met de combinatie van prenatale echografie en postnatale zuurstofsaturatiemeting zal naar verwachting een groot deel van de neonaten met aangeboren hartafwijkingen vroeg worden ontdekt. Na het vierde levensjaar komt zelden nog een relevante aangeboren hartafwijking aan het licht.

### *Prenatale behandeling*

Prenatale vroegdiagnostiek kan in zeldzame gevallen ook mogelijkheden bieden voor medicamenteuze behandeling tijdens de foetale periode.
Er zijn ook experimentele behandelingen bestaande uit katheterinterventies, waarmee prenataal de ontwikkeling van een AHA kan worden beïnvloed. Bijvoorbeeld het dilateren van een ernstig vernauwde aortaklep ter voorkoming van een hypoplastisch linkerhartsyndroom. Dit is echter nog geen standaard zorg.

## Diagnostisch onderzoek tijdens de follow up bij kinderen

Klinische evaluatie:

- Anamnese
  - aanwezige symptomen
  - symptomen tijdens voorafgaande periode
  - veranderingen in medicatie
  - (veranderingen in) lifestyle
- Zorgvuldig lichamelijk onderzoek met aandacht voor:
  - algemene indruk, inclusief kleur (blauw, bleek), voedingstoestand (cachectisch), zweten of vermoeidheid bij

**vervolg >>**

Inhoudsopgave

- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon



drinken, blauwverkleuring met name bij huilen en mate van tachy- en dyspnoe
- veranderingen bij auscultatie
- bij oudere kinderen: bloeddruk
- ontwikkeling van tekenen van hartfalen
- kracht van perifere pulsaties (verminderd voelbaar bij obstructies van de bloedstroom (zoals coarctatio) of hartfalen)
- bij kinderen: groei, ontwikkeling

- Aanvullend onderzoek (zo nodig, en afhankelijk van de leeftijd):
  - ECG
  - bandmanchet; om de vinger of teen van het kind. Met een lampje in de bandmanchet wordt het zuurstofgehalte van het bloed gemeten om een hartafwijking op te sporen of uit te kunnen sluiten.
  - X-thorax
  - echo van het hart, soms ook 3D-echo
  - slokdarmecho
  - CT-scan
  - MRI-scan (met of zonder sedatie)
  - inspanningstest (spiro-ergometrie)
  - 24-uurs bloeddrukmeting
  - Holteronderzoek
  - Eventrecording (een week lang meten hartritme middels recorder in tasje om de hals)
  - hartkatheterisatie
  - hartbiopsie

## Diagnostisch onderzoek bij ACHD patiënten

ACHD staat voor 'adult congenital heart disease'. De klinische evaluatie bestaat uit:

- Anamnese
  - aanwezige symptomen
  - symptomen van de voorafgaande periode
  - veranderingen in medicatie
  - (veranderingen in) lifestyle
- Zorgvuldig lichamelijk onderzoek met aandacht voor:
  - algemene indruk, inclusief kleur (blauw, bleek), voedingstoestand (cachectisch), mate van tachy- en dyspnoe
  - veranderingen in auscultatie (zoals souffles)
  - veranderingen in bloeddruk
  - ontwikkeling van tekenen van hartfalen
  - kracht van perifere pulsaties (verminderd voelbaar bij obstructies van de bloedstroom (zoals Coarctatie) of hartfalen)
  - onderzoek levergrootte
- Aanvullend onderzoek (zo nodig/op indicatie):
  - ECG
  - pulse oximetry (maat voor saturatie)
  - X-thorax ter informatie ten aanzien van veranderingen in hartgrootte en configuratie en longdoorbloeding
  - echocardiografie
  - cardiovasculaire MRI
  - CT
  - hartkatheterisatie
  - biomarkers (bijvoorbeeld nt-proBNP als maat voor hartfalen)
  - nucleair onderzoek
  - evaluatie aritmieën met Holter monitoring
  - electrophysiology study (EP)
  - cardiopulmonaire exercise testing (cpet) (quality of life en functionele capaciteit zijn van belang om succes van interventie te meten)

# Inhoudsopgave


- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon




## > Algemeen beleid

### Multidisciplinair specialistisch team

#### *Multidisciplinaire aanpak*

Na het stellen van de diagnose worden de zuigelingen/kinderen regelmatig gezien door de kindercardioloog van een universitair medisch centrum voor aangeboren hartafwijkingen.
De controlefrequentie hangt af van de complexiteit van de afwijking en de ernst van de restafwijkingen. Bij eenvoudige AHA worden patiënten laagfrequent (eens in de 1-4 jaar) gecontroleerd. Bij een hoger risico op restafwijkingen wordt vaak jaarlijks, of zo nodig vaker, gecontroleerd. De meeste patiënten blijven levenslang onder controle.

#### *Multidisciplinair team*

Dit team bestaat voor kinderen uit kindercardiologen, ACHD (voorheen ook wel GUCH ) cardiologen, kinderhartchirurgen, kinderintensivisten, kindercardioanesthesisten en gespecialiseerde echolaboranten en verpleegkundigen. Ook wordt nauw samengewerkt met de afdelingen fysiotherapie, diëtiek, klinische genetica, maatschappelijk werk, psychologie, pastorale zorg en waar nodig de algemene kindergeneeskunde en andere subspecialisten.
Een goede samenwerking is er ook met de afdeling verloskunde en met de gynaecoloog (spreekuur foetale cardiologie). Door nauw samen te werken met de gynaecologen kan al tijdens de zwangerschap een diagnose gesteld worden en kan men zo het beste pad voor bevalling en behandeling uitstippelen.

Samenwerking tussen de hartcentra, kinderartsen in de regionale ziekenhuizen en huisartsen is van belang.

Taken voor de perifeer werkende kinderartsen zijn meestal:

- eerste opvang van acute situaties (ritmestoornissen, hartfalen)
- consultatie bij niet-cardiologische problematiek
- (tussentijdse) controle en eventueel zorg in de terminale fase

### Door VWS erkende expertisecentra en centra met expertise

Verspreid over Nederland zijn er verschillende hartcentra waar patiënten terecht kunnen voor passende zorg en periodieke controles van de AHA. Het betreft 16 hartcentra voor volwassenen en 4 kinderhartcentra. In deze centra vinden openhartoperaties plaats en andere gespecialiseerde behandelingen. Op de website van de Hartstichting staat een actueel overzicht.
Nu steeds meer kinderen met een aangeboren hartafwijking de volwassen leeftijd bereiken, hebben enkele centra zich gespecialiseerd in de diagnostiek en behandeling van volwassenen met een aangeboren afwijking. Dit specialisme noemen ze ACHD (adult congenital heart disease), voorheen ook wel GUCH (Grown Ups with Congenital Heartdisease).

De in ACHD gespecialiseerde centra zijn:

- Universitair Medisch Centrum Groningen
- Universitair Medisch Centrum Utrecht
- Centrum voor Aangeboren Hartwijkingen Amsterdam-Leiden (CAHAL); een samenwerking tussen het Leids Universitair Medisch Centrum, het Academisch Medisch Centrum Amsterdam en het Vrije Universiteit Medisch Centrum Amsterdam.

**vervolg >>**

# Inhoudsopgave


- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon




## Algemeen beleid

- Het Academisch Centrum Aangeboren Hartafwijking (ACAHA) is een samenwerking tussen het Erasmus Medisch Centrum en Sophia kinderziekenhuis Rotterdam en het Radboud Universitair Medisch Centrum in Nijmegen.

Bij minder ernstige aandoeningen kunnen patiënten ook onder controle zijn bij een algemeen cardioloog in andere ziekenhuizen in Nederland.

### Transitie

#### *Levenslange controle*

Kinderen met een ernstige AHA moeten levenslang onder controle blijven van een cardioloog, ook als ze geen klachten hebben.

#### *Transitie*

Transitie is het proces waarin adolescenten en jongvolwassenen met chronische ziektes worden voorbereid om de verantwoordelijkheid voor hun leven en hun gezondheid op zich te nemen. Rond de leeftijd van 16-18 jaar wordt de zorg van de kindercardioloog/kinderarts, afhankelijk van het type probleem, overgedragen aan de cardioloog en vaak ook de internist.

#### *ACHD cardioloog*

In de centra voor aangeboren hartafwijkingen en in meerdere grote niet-academische ziekenhuizen is een congenitaal cardioloog beschikbaar. Deze cardioloog heeft zich gespecialiseerd in AHA bij volwassenen. Voor complexe afwijkingen wordt een gezamenlijk polibezoek gepland met de kindercardioloog en de ACHD (GUCH) cardioloog. Zo gaat er geen informatie verloren en kan het kind alvast kennis maken met zijn of haar nieuwe arts.

#### *Belangrijke onderwerpen*

Tijdens de transitieperiode is er naast de medische zaken ook aandacht voor:

- het maken van plannen voor de toekomst
- frequentie van de toekomstige controles bij de cardioloog
- het optreden van mogelijke complicaties op latere leeftijd
- situaties waarin de hartafwijking een grotere rol kan gaan spelen, zoals:
  - beroepskeuze
  - verzekeringen
  - anticonceptie, zwangerschap
  - erfelijkheid van aangeboren hartafwijkingen
- vragen over afhankelijkheid, relaties en sociale isolatie

Deze zaken kunnen worden besproken met de cardioloog, de transitiecoördinator, of de verpleegkundig specialist.

#### *Zelfmanagement*

Zelfmanagement van de adolescent is van belang. Dit houdt in dat de adolescent moet leren zelf de regie te voeren over zijn/haar gezondheid. Van belang hierbij is vooral de verantwoordelijkheid die de adolescent zelf neemt voor de wijze waarop hij/zij omgaat met zijn/haar chronische aandoening - symptomen, behandeling, lichamelijke en sociale gevolgen - en bijbehorende aanpassingen in leefstijl. De aandoening moet optimaal ingepast worden in het leven. Belangrijke aspecten bij zelfmanagement zijn:

- therapietrouw
- monitoren van symptomen van achteruitgang
- omgaan met de manier waarop de ziekte het leven beïnvloedt
- voorkomen van risicovol gedrag
- verbeteren van de zelfzorg

Inhoudsopgave

- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon



## > Specialistisch beleid

### Operatieve interventies

Ongeveer 2/3 van de kinderen met een AHA heeft een interventie nodig. De interventie betreft een cardiochirurgische ingreep of een hartkatheterisatie of een combinatie van deze technieken. Bij een aantal aandoeningen is een serie van interventies noodzakelijk. Afhankelijk van de restafwijkingen en andere factoren zijn heringrepen nodig.

#### *Cardiochirurgische interventies*

Ongeveer 80% van de cardiochirurgische interventies betreft een operatie aan een hartklep, het sluiten van een septumdefect, of minder vaak een arteriële switch-operatie.
De openhartoperaties worden uitgevoerd door de (kinder-) thoraxchirurg:

- Hartklepoperaties De klep wordt gerepareerd (plastiek) of vervangen door een kunstklep (mechanoprothese) of een donorklep (donorprothese). Bij een ernstige aortaklepafwijking wordt bijvoorbeeld de operatie volgens Ross verricht. Dit is een openhartoperatie waarbij de aortaklep wordt vervangen door de eigen pulmonalisklep. Een donorklep vervangt de pulmonalisklep.
- Plastiek (bijvoorbeeld sluiten groot VSD, sluiten ASD-II). Bij deze openhartoperatie wordt het defect gehecht (primaire sluiting), of gesloten met een kunststofpatch of een stukje van het hartzakje (pericardpatch).
- Arteriële switch-operatie (ASO) bij Transpositie van de Grote Vaten (TGA). Dit is een openhartoperatie (meestal in de eerste levensweken) waarbij de foutieve aansluitingen van de a. pulmonalis en de aorta worden omgezet. Deze behandeling heeft tegenwoordig de voorkeur boven operatie volgens Senning/Mustard. De ASO wordt voorafgegaan door behandeling met prostaglandine E1 ter voorkoming van sluiting van de ductus Botalli/ductus arteriosus. Soms moet ook een Rashkind procedure worden verricht. Dit is een katheterinterventie waarbij middels een ballon een ASD wordt gecreëerd of vergroot (zie *Katheterinterventies*). Na de ASO kunnen de meeste zuigelingen ongeveer 1-2 weken na de periode op de intensive care naar huis en is medicatie meestal niet nodig.
- Operatie volgens Senning/Mustard Een relatief groot aantal volwassen patiënten met een TGA heeft deze (tegenwoordig achterhaalde) operatie als kind ondergaan (tussen 1960-1985). Bij deze operatie wordt de bloedstroom op boezemniveau omgeleid. Hierdoor komt het zuurstofrijke bloed uit de longaders in de rechterkamer en zuurstofarme bloed uit de holle aders in de linkerkamer. Hiermee is het normale circulatiepatroon hersteld, maar blijft de rechterkamer systeemkamer. Op de lange termijn hebben deze patiënten veel last van ritmestoornissen en hartfalen, vandaar dat nu de voorkeur uitgaat naar de ASO (zie hiervoor).
- Plaatsing Inwendige Cardioverter Defibrillator (ICD) of een pacemaker (bij hartritmestoornissen). Bij kinderen wordt meestal voor een operatie gekozen. Bij volwassenen heeft een katheterinterventie de voorkeur.
- Bentall-procedure (bij aortadilatatie). Operatie waarbij de aortaklep, het eerste gedeelte van de aorta (de aortawortel) en de aortaboog (deze laatste operatie heet 'Bentall + boog') worden vervangen door een buisprothese.
- Chirurgische behandeling van de Tetralogie van Fallot De behandeling bestaat uit het opheffen van de pulmonalisstenose en het sluiten van het VSD. Op latere leeftijd kunnen vervanging

**vervolg >>**

Inhoudsopgave

- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon



## Specialistisch beleid

of ballondilatatie van de pulmonalisklep en/of plaatsen van een stent noodzakelijk zijn. Bij ritmestoornissen kan het plaatsen van een ICD of ablatie geïndiceerd zijn (zie ***Katheterinterventies***).

- **Chirurgische behandeling van HLHS** (hypoplastisch linkerhart syndroom) en andere vormen van univentriculaire harten.
  Als maar één van de hartkamers voldoende ontwikkeld is, spreekt men van een univentriculair hart. Het HLHS is daar een voorbeeld van. Bij de behandeling van deze groep hartafwijkingen wordt gebruik gemaakt van het principe dat de longcirculatie kan plaatsvinden zonder tussenkomst van een pompende kamer. De ene functionele hartkamer wordt dan gebruikt voor het pompen van de systeemcirculatie. Door in twee operaties de bovenste holle ader (Glenn-operatie, op de leeftijd van 4-6 maanden) en de onderste holle ader (completering Fontan-circulatie, meestal rond 2-3 jaar) rechtstreeks met de longslagader te verbinden en de goed ontwikkelde kamer met de aorta, kan een normale scheiding van long- en lichaamscirculatie bereikt worden. Soms moet voorafgaand aan de Glenn- en Fontanoperatie nog een andere operatie gedaan worden, om de uitgangsvoorwaarden te bereiken, of zo gunstig mogelijk te maken (bijvoorbeeld Norwood operatie).
  Deze serie van operaties wordt regelmatig toegepast bij kinderen met een univentriculair hart. Vroeger had deze serie operaties een hoge mortaliteit. Tegenwoordig is dit een geaccepteerde behandeling voor veel verschillende vormen van univentriculaire harten die met acceptabele korte en lange termijn vooruitzichten kan worden verricht.
  Voor een beschrijving van deze operaties: zie ***Bijlage 5***.

### *Katheterinterventies*

Katheterisaties worden meestal uitgevoerd door de (kinder-) interventiecardioloog in het centrum voor aangeboren hartafwijkingen. Deze (kinder-)interventiecardioloog is gespecialiseerd in katheterinterventies bij patiënten met aangeboren hartafwijkingen.
De volgende ingrepen kunnen via een katheter plaatsvinden:

- **ballondilatatie** (bijvoorbeeld bij coarctatio aortae, pulmonalis stenose). Bij deze ingreep wordt de (klep)vernauwing gedotterd: met behulp van een ballonkatheter wordt de vernauwing opgeheven.
- **stent-procedure** (bijvoorbeeld bij een perifere pulmonalis stenose) Bij deze procedure wordt een klein buisje (stent) geplaatst. Deze ingreep wordt gecombineerd met ballondilatatie.
- **Rashkind-procedure** (bijvoorbeeld bij TGA). Bij deze ingreep wordt het foramen ovale verruimd of opengemaakt om zo een ASD te creëren. Afhankelijk van de conditie van het kind is de ingreep op zich niet riskant en verloopt zonder veel problemen. Soms kunnen hartritmestoornissen optreden.
- **percutane hartklepvervanging**. Het is soms mogelijk om kleppen via een katheter te repareren of te vervangen. Mitraclip en triclip: mitralis of tricuspidalis Clip behandeling, een percutane klepconstructie is minder ingrijpend vergeleken met een openhartoperatie. De lekkende hartklep wordt door een speciale clip op de lekkende hartklep gerepareerd. De clip zorgt ervoor dat de hartklep beter afsluit waardoor de normale bloedstroom door het hart verbetert. Deze ingreep komt in Nederland niet vaak voor.

**vervolg >>**

Inhoudsopgave

- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon



## > Specialistisch beleid

- **sluiten septumdefect** (bijvoorbeeld sluiten PDA of ASD-II, minder vaak VSD). Septumdefecten kunnen worden gesloten met een 'closure device'; een soort "paraplu" die men kan ontvouwen om zo het gat te sluiten. Ook restopeningen of collateralen kunnen worden gesloten.
- **ablatie** Met behulp van coagulatie of bevriezen worden gebieden van littekenweefsel van het hart, die ritmestoornissen (tachycardie) veroorzaken verwijderd.
- **plaatsing inwendige cardioverter defibrillator (ICD)** of een **pacemaker** (bij hartritmestoornissen, met name bij bradycardie en aritmie). Bij volwassenen wordt een ICD of pacemaker meestal via een katheter geplaatst.

### Medicamenteuze behandelingen

Naast operatieve ingrepen is soms ook medicamenteuze therapie noodzakelijk. Vaak is dit tijdelijk en alleen vóór of direct na een operatie. Soms moeten deze medicijnen langdurig tot levenslang worden gebruikt:

- digoxine (bijvoorbeeld bij groot VSD, bij hartfalen, bij boezemfibrilleren)
- diuretica (bijvoorbeeld na Fontanoperatie, bij groot VSD), zoals furosemide, spironolacton, triamtereen, hydrochloorthiazide
- anti-aritmica: o.a. amiodaron, disopyramide
- ß-Blokkers: o.a. atenolol, sotalol
- ACE-remmers: o.a. captopril, enalapril, lisinopril
- calciumblokkers: o.a. amlodipine, diltiazem, verapamil
- anticoagulantia:
  - coumarines o.a. acenocoumarol, fenprocoumon
    - de INR-waarde moet regelmatig worden gemeten
    - soms kunnen deze metingen thuis door de ouders of door de patiënt zelf worden gedaan
  - thrombocytenremmers: o.a. acetylsalicylzuur, carbasalaat-calcium. Sommige antibiotica kunnen interacties hebben met bloedverdunnende medicatie.
  - inmiddels is er ook enige ervaring met DOAC´s. Dit zijn direct werkende orale anticoagulantia (antistollingsmiddelen). De werkzaamheid berust op remming van een stollingseiwit (stollingsfactor II of X) in het bloed. Voorbeelden zijn Dabigatran (factor II remmer), Rivaroxaban (factor X remmer), Apixaban (factor X remmer), Edoxaban (factor X remmer).
- ijzersuppletie is soms noodzakelijk, omdat ijzergebreksanaemie met name bij obstructies of bij afwijkingen met een links-rechts shunt ongewenst is. Ook voor de patiënten met hartfalen is ijzersuppletie belangrijk geworden. Hiertoe bepaalt de cardioloog onder andere het ferritine.
- prostaglandine E1. Dit wordt in de periode voor de openhart-operatie aan de zuigeling met ernstige (zogenaamde 'ductus afhankelijke') AHA per infuus toegediend om de ductus Botalli/ ductus arteriosus open te houden.

### Endocarditisprofylaxe

Naast antibioticaprofylaxe voorafgaand aan een (tandheelkundige) ingreep is het van groot belang dat cariës en paradontitis worden voorkomen. De tandarts en/of de mondhygiënist spelen hierbij een rol. Infectieuze haarden in het gebit moeten zo snel mogelijk worden verwijderd. Een kunstgebit moet goed passen omdat drukulcera een infectiebron kunnen zijn. Er zijn richtlijnen van de **Nederlandse Hartstichting** (*Preventie bacteriële Endocarditis: Een advies voor artsen en tandartsen, samengesteld door de endocarditis profylaxe commissie van de Nederlandse Hartstichting*) en het **NHG** (*endocarditisprofylaxe*) beschikbaar. Een **risicokaartje endocarditis** kan worden ingevuld en meegedragen worden.

**vervolg >>**

Inhoudsopgave

- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon



## > Specialistisch beleid

Voorlichting over goede mondhygiëne is voor jeugdigen met een (rest)hartafwijking van zeer groot belang, omdat endocarditis soms ontstaat vanuit het gebit. Jeugdartsen en jeugdverpleegkundigen geven bij kinderen met een (rest)hartafwijking extra voorlichting over het belang van preventie van gaatjes in tanden en kiezen (cariës) en tandvleesontsteking. Deze extra voorlichting voor kinderen met een (rest)hartafwijking wordt (indien van toepassing) ten minste tweemaal gegeven in de periode 0-4 jaar, ten minste eenmaal in de periode 4-12 jaar en ten minste eenmaal in de periode 12-18 jaar.

### Vaccinaties

#### *Vaccinaties RVP*

De meeste kinderen met een aangeboren hartafwijking kunnen zonder bezwaar de vaccinaties volgens het Rijksvaccinatieprogramma (RVP) krijgen. Er gelden geen andere contra-indicaties dan voor gezonde kinderen. Het routinematig toepassen van paracetamolprofylaxe bij vaccinaties is niet aanbevolen, tenzij de behandelend specialist dit adviseert. Sommige kinderen met een (aangeboren) hartafwijking krijgen orale antistolling. Vanwege het risico op het ontstaan van een spierbloeding moet een diepe, intramusculaire injectie liefst vermeden worden. In veel gevallen is het mogelijk om als vervanging een subcutane injectie te geven (hiervoor overleg met RIVM).

#### *Griepvaccinatie*

Griepvaccinatie bij patiënten met een aangeboren hartafwijking is slechts bij enkele patiëntengroepen geïndiceerd (met name cyanotische hartafwijkingen, Fontan circulatie, en na harttransplantatie) en pas zinvol vanaf een leeftijd van zes maanden. De kindercardioloog stelt de indicatie en informeert de huisarts hierover, die de vaccinatie verzorgt.

#### *RSV-vaccinatie (Respiratoir syncytieel virus)*

Op dit moment is alleen passieve immunisatie met palivizumab in Nederland geregistreerd. Deze vaccinatie dient elke maand in het RSV-seizoen (herfst en winter), door de thuiszorg, toegediend te worden.
Er lopen fase III trials voor de ontwikkeling van vaccins die actieve immunisatie tegen RSV bewerkstelligen. Dan zou een- of tweemalige vaccinatie voldoende zijn. De verwachting is dat dit de komende jaren op de markt komt.
De Nederlandse Hartstichting raadt aan om de behandelend kindercardioloog te raadplegen om na te gaan of een RSV vaccinatie geïndiceerd is. Dit is de verantwoordelijkheid van de kinderarts. Op dit moment is RSV vaccinatie geïndiceerd voor kinderen <1 jaar met een hemodynamisch belangrijke AHA, of een cyanotische AHA.

### Voorkómen hersenschade

Kinderen met AHA worden nauwlettend in de gaten gehouden na de geboorte en tijdens de operatie wat betreft hun hersenfunctie en doorbloeding. Tevens wordt nauwkeurig in kaart gebracht met beeldvorming (echo cerebrum, op indicatie MRI) of en in welke mate hersenschade voor en na de operatie ontstaat. Dit om al kort na de geboorte een inschatting te kunnen maken van de lange termijn ontwikkeling bij deze kinderen.
Uit onderzoek blijkt dat eventuele hersenschade niet tijdens de zwangerschap ontstaat, maar rond de bevalling of direct na de geboorte. Ook hartoperaties kunnen leiden tot hersenschade.

**vervolg >>**

Inhoudsopgave

- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon



## > Specialistisch beleid

Dit is belangrijk om te weten. Het is van belang dat de zorgverleners zo snel mogelijk met behandeling starten, om deze hersenschade proberen te voorkomen of te behandelen, zodat de uitkomst bij deze kinderen zo gunstig mogelijk is.

### Evaluatie ontwikkelingsachterstand bij kinderen

De centra voor aangeboren hartafwijkingen doen er alles aan om jonge patiënten niet alleen succesvol te behandelen, maar zo mogelijk ook op te laten groeien zonder beperkingen. Dit wordt levensloopzorg genoemd.
Een aantal gespecialiseerde ziekenhuizen heeft een speciale polikliniek waar zij de ontwikkeling van pasgeboren en kinderen met een AHA tot hun achttiende levensjaar volgen.
De meeste kinderen worden daarnaast ook door de jeugdarts gevolgd voor hun ontwikkeling. Ontwikkelingsonderzoek is met name belangrijk tijdens alle mijlpalen van het leven (voor groep 3, voor middelbare school, voor 18$^{de}$ levensjaar etc.). Op basis van uitkomsten wordt eventuele behandeling opgestart om late ontwikkelingsproblemen te voorkomen. De (jeugd)arts kijkt naar zowel de fysieke, motorische als cognitieve ontwikkeling van het kind. Bij verdenking op een ontwikkelingsachterstand is nadere evaluatie door de kinderarts in het behandelend centrum aangewezen.
De kinderarts kan op die momenten ontwikkelingsproblemen vroegtijdig herkennen en waar mogelijk de kinderen ondersteunen in hun ontwikkeling, bijvoorbeeld door fysiotherapie of logopedie in de eigen woonomgeving te starten.
Kinderen met een verstandelijke beperking volgen meestal speciaal onderwijs. Soms kan ook de fysieke beperking een reden zijn om speciaal onderwijs te volgen.

Inhoudsopgave

- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon



# Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap

## Diagnostiek bij familieleden

- De meeste AHA zijn multifactorieel bepaald. Bij eerstegraads familieleden komen AHA vaker voor. Bij autosomaal-dominant erfelijke aandoeningen (zeldzaam bij AHA) hebben broers en zussen en eventuele kinderen van de patiënt 50% kans de aandoening ook te hebben.
- Bij een verhoogd herhalingsrisico (vaak per aandoening empirisch bepaald) kan onderzoek bij eerstegraads familieleden (broers, zussen, ouders) worden overwogen.
- Wanneer bij erfelijke aandoeningen de oorzakelijke mutatie bekend is, is DNA-onderzoek aanbevolen.
- Als ouders een kind hebben met een AHA, is bij eventuele volgende zwangerschappen een Geavanceerd Ultrageluid Onderzoek (GUO) geïndiceerd. Dit verloopt via de verloskundige/gynaecoloog.
- Familieonderzoek wordt gecoördineerd door de klinisch geneticus. De huisarts kan verwijzen naar één van de poliklinisch (cardio)genetische centra (zie ***Consultatie en verwijzing***). Patiënten bij wie een erfelijke (hart)aandoening is vastgesteld door een klinisch geneticus, krijgen een familiebrief mee. Die brief, met informatie over de aandoening en de behandelingsmogelijkheden, is bestemd voor familieleden met mogelijk hetzelfde genetische risico op een ernstige erfelijke aandoening waar reproductieve, preventieve of behandelmogelijkheden voor zijn. Familieleden kunnen met deze brief in gesprek gaan met de huisarts over een verwijzing naar een afdeling Klinische genetica.

### *Verloop van erfelijkheidsonderzoek*

Op de polikliniek Cardiogenetica geeft de genetisch consulent of een klinisch geneticus aan het familielid informatie over de aandoening die in diens familie voorkomt. De inhoud, gevolgen en de voor- en nadelen van het onderzoek worden besproken. Zo nodig vindt er ook aansluitend onderzoek plaats, zoals bijvoorbeeld:

- cardiologisch onderzoek (bijvoorbeeld een ECG en een echo van het hart)
- (bloed)onderzoek van het erfelijke materiaal (DNA-onderzoek)

## Informeren familieleden

In de Nederlandse privacywetgeving was het tot kortgeleden behandelaren niet toegestaan rechtstreeks familieleden te informeren over het bestaan van een erfelijke aandoening in hun familie. De patiënt kon alleen zelf zijn familieleden informeren, al dan niet met hulp van door een behandelaar opgestelde familiebrieven. Tot voor kort lag het initiatief voor het informeren van familieleden dus alleen bij de patiënt en daardoor werden niet alle eerstegraads familieleden bereikt. Onlangs is daar verandering in gekomen met de herziene **Richtlijn Informeren van familieleden bij erfelijke aandoeningen** van de Vereniging Klinische Genetica Nederland.
De nieuwe richtlijn is proactiever: als de patiënt het zelf niet kan, of in uitzonderlijke gevallen niet wil, kan de klinisch geneticus nu zelf de familiebrief toesturen aan familieleden die risico lopen.

**vervolg >>**

Inhoudsopgave

- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon



## Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap

De patiënt wordt begeleid tot alle eerstegraads familieleden zijn geïnformeerd. Naar verwachting zullen zich door deze nieuwe aanpak meer familieleden melden bij de huisarts.
De huisarts is het eerste aanspreekpunt voor families waarin erfelijke aandoeningen voorkomen. Het gaat daarbij niet alleen om inhoudelijke vragen over de aandoening, maar ook om verwijzing naar de klinisch geneticus voor een consult en eventueel DNA-onderzoek. Huisartsen kunnen familieleden die twijfelen of zij al dan niet DNA-onderzoek moeten laten doen, ondersteunen door bijvoorbeeld een gesprek te voeren naar aanleiding van een ingevulde keuzehulp. Ze kunnen de familie ook geruststellen dat ze de keuze voor wel of geen DNA-onderzoek nog niet hoeven te maken op het moment van verwijzing.

Na de verwijzing vindt op de afdeling Klinische genetica altijd eerst een counselingsgesprek plaats. Daarna kan iemand een weloverwogen beslissing nemen om wel of geen DNA-onderzoek te laten uitvoeren. Als uit het DNA-onderzoek naar voren komt dat iemand de erfelijke mutatie ook heeft, dan is door controles en soms door preventief ingrijpen grote gezondheidswinst te behalen. DNA-onderzoek heeft meestal geen gevolgen voor de verzekerbaarheid van de aanvrager.

## Zwangerschap en bevalling

### *Voorkomen van zwangerschap/Anticonceptie*

Laag gedoseerde orale anticonceptiva zijn voor vrouwen met AHA de beste keuze. Uitzonderingen zijn vrouwen met een verhoogde tromboseneiging; voor hen is een hormoonspiraal dan een alternatief. Ook progestativa (minipil, depot-preparaat) en barrière-methoden zijn mogelijkheden.

### *Contra-indicatie voor zwangerschap*

Voor een aantal vrouwen is een zwangerschap gecontraïndiceerd, namelijk wanneer sprake is van:

- aandoeningen passend bij de New York Heart Association indeling klasse NYHA III-IV (zie ook *Bijlage 4*)
- pulmonale arteriële hypertensie
- het Eisenmenger syndroom
- ernstig symptomatisch kleplijden (ook niet-symptomatisch bij mitraliskleplijden)
- ernstige aortadilatatie

### *Kinderwens en erfelijkheid*

Bij een kinderwens kan besproken worden of er mogelijkheden zijn om de erfelijke hartafwijking bij het kind te voorkomen/onderzoeken (prenatale diagnostiek, pre-implantatie genetische test (PGT), of tijdens de zwangerschap op te sporen (geavanceerd echoscopisch onderzoek door de gynaecoloog). Bij continueren van een zwangerschap is gespecialiseerde opvang en controle nodig.

Bij een kinderwens wordt vanwege het verhoogde herhalingsrisico en bij erfelijke aandoeningen meestal verwezen naar een klinisch geneticus voor een adviesgesprek. Prenatale genetische diagnostiek door middel van een vruchtwaterpunctie of een vlokkentest is mogelijk als bij een erfelijke vorm de oorzakelijke mutatie bekend is. **vervolg >>**

Inhoudsopgave

- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon



# Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap

### *Preïmplantatie genetische test (PGT)*

Wanneer bij erfelijke aandoeningen (bijvoorbeeld het Marfan syndroom) wordt overwogen om na PGT zwanger te worden, kan worden verwezen naar de klinisch geneticus voor een voorlichtings-/adviesgesprek (zie *Consultatie en verwijzing*). Bij PGT worden met een IVF-procedure embryo's verkregen. Voor terugplaatsing worden enkele cellen van een embryo afgenomen en onderzocht op de bekende mutatie. Eén of twee niet-aangedane embryo's worden in de baarmoeder teruggeplaatst.

### *Zwangerschapsrisico's en beleid*

#### Risico's voor de zwangere

Vanwege de extra zwangerschapsrisico's bij vrouwen met een aangeboren hartafwijking, is een adviesgesprek met een congenitaal cardioloog, een gynaecoloog en/of een klinisch geneticus vóór de conceptie altijd aangewezen. Intensieve prenatale controle door de congenitaal cardioloog en de gynaecoloog zijn vanwege de grote cardiovasculaire risico's voor de moeder (en daarmee ook voor het ongeboren kind) noodzakelijk. Aandachtspunten zijn:

- erfelijkheidsaspecten
- hemodynamische veranderingen tijdens de zwangerschap (o.a. toename van het maternale plasmavolume, toename van de cardiac output en afname van de systeemvaatweerstand)
- verhoogde stollingsneiging tijdens de zwangerschap
- ritmestoornissen en hartfalen zijn de belangrijkste cardiale complicaties
- verhoogd risico op aortadissectie, trombo-embolische complicaties en overlijden, afhankelijk van de aandoening
- groter risico op zwangerschapshypertensie, (pre-)eclampsie, voortijdige weeënactiviteit of breken van de vliezen

Bij vrouwen met een kunstklep of een (ernstige) linkszijdige obstructieve afwijking (mitralisklepstenose, aortaklepstenose) is er sprake van een duidelijk verhoogd risico tijdens de zwangerschap, maar dit is individueel bepaald.
Met een WHO-risicoclassificatie kan voor alle vrouwen met een aangeboren hartafwijking in de vruchtbare leeftijd de maternale uitkomst van een zwangerschap worden ingeschat. Een samenvatting hiervan is gegeven in *Bijlage 6*. (2018 ESC Guidelines for the management of cardiovascular diseases during pregnancy)

#### Risico's voor het kind

Nakomelingen van zowel moeders als vaders met een AHA, hebben een verhoogde kans op herhaling van de hartafwijking (1-50%). Er is daarom altijd een indicatie voor een Geavanceerd Ultrageluid onderzoek (GUO) bij 20 weken zwangerschap, waarbij naar structurele afwijkingen van het hart wordt gekeken. Naast de erfelijkheidsrisico's bestaan er verhoogde risico's ten gevolge van de hemodynamische afwijkingen bij de moeder en medicatiegebruik van de moeder. Er is een verhoogd risico op vroege of late abortus, vroegtijdige geboorte, intra-uteriene groeiachterstand met een laag geboortegewicht en overlijden.
**vervolg >>**

Inhoudsopgave

- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon



# Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap

## *Medicatie en zwangerschap*

### Medicatie bij zwangerschap en lactatie

De hoofdbehandelaar stemt het medicatiebeleid af op de individuele situatie, of overlegt hierover met de gynaecoloog. Voor ACE-remmers geldt een absolute contra-indicatie tijdens de zwangerschap vanwege de hoge teratogeniciteit. Hypoplasie van de longen en de schedel, als ook groeivertraging, foetale oligurie en oligohydramnion en persisterende ductus Botalli zijn beschreven.

Van andere medicatie moeten de nadelen van de medicatie worden afgewogen tegen de nadelige gevolgen van de hemodynamische afwijkingen bij de moeder bij staken van de medicatie. Op basis van deze afweging zal in het belang van beiden regelmatig wel medicatie (bijvoorbeeld ß-blokkers) worden voorgeschreven. Ook het antistollingsbeleid moet worden aangepast.

### Bevalling

De bevalling vindt altijd plaats onder gynaecologische begeleiding. Bij gebruik van antistolling is er een verhoogd risico op bloedingen tijdens de bevalling. Na de bevalling zullen de cardiologische controles gedurende de eerste maanden moeten worden voortgezet omdat onder invloed van de hormonale veranderingen de cardiovasculaire risico's tijdelijk toenemen.

### Borstvoeding

Voor informatie over het gebruik van medicatie bij het geven van borstvoeding, zie het Farmacotherapeutisch Kompas en TIS kenniscentrum (lareb.nl).

Inhoudsopgave

- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon

# Aandachtspunten voor de huisarts

*Zie voor algemene aandachtspunten bij zeldzame aandoeningen Bijlage 7.*

## Alarmsymptomen/Verwijsindicaties

### *Hartfalen*

Tekenen van hartfalen kunnen voor het eerst of weer opnieuw optreden. Afhankelijk van de gemaakte afspraken is het bij klachten van kortademigheid, afname van het inspanningsvermogen en/of flauwvallen van belang dat de patiënt contact opneemt met de behandelend kinderarts/cardioloog, of dat de huisarts in de acute situatie (be)handelt en/of verwijst naar de spoedeisende hulp. Na de zorg in de acute fase kan het noodzakelijk zijn dat de patiënt weer in één van de expertisecentra aangeboren hartafwijkingen/hartcentra onderzocht wordt.

### *Hartritmestoornissen*

Ernstige (ventriculaire) ritmestoornissen door de AHA kunnen door de plotselinge circulatiestilstand, met name bij complexe aandoeningen, tot collaps of acute hartdood leiden. Als een patiënt klaagt over hartkloppingen is direct overleg met de behandelend (kinder)cardioloog geïndiceerd.

### *Herseninfarct*

Volwassenen met een AHA hebben een hoger risico op een herseninfarct. Dit kan het gevolg zijn van een rechts-links shunt door de AHA, of van de ingreep. Een trombo-embolie kan ontstaan bij een klepprothese en bij hartritmestoornissen. Anti-coagulantische profylaxe is in sommige gevallen geïndiceerd.

## Samenwerking met de behandelend cardioloog

De huisarts en de kinderarts/kindercardioloog maken op lokaal en/of regionaal niveau afspraken over de terugrapportage van bevindingen en ingezette behandeling (na verwijzing).

## Leefstijl bij ACHD (voorheen GUCH)

Een gezonde leefstijl is van belang om zo veel mogelijk complicaties te vermijden.
Een aantal blootstellingen/activiteiten zouden moeten worden vermeden, of in goed overleg moeten worden begeleid. Dit is afhankelijk van de ernst van de aandoening en per persoon verschillend.
Het is van belang dat de huisarts goede adviezen geeft ten aanzien van leefstijl en wijst op de mogelijke gezondheidsbedreigingen bij:

- zwangerschap
- ijzertekort
- anemie
- dehydratie
- infectieziekten; op indicatie: griepvaccinatie 1 keer per jaar/ pneumovax iedere 5 jaar
- roken
- drugs/alcohol
- te heftige inspanning (zie hiervoor de *aanbevelingen bij sport en AHA*)
- acute blootstelling aan hitte (sauna, hot tub, hete douche)
- verblijf op hoogtes boven 2.500 meter (afhankelijk van de afwijking is het advies dit te vermijden)
- vliegvakanties; vermijd stress en zorg voor maatregelen om diepe veneuze trombose te voorkomen

**vervolg >>**

# Inhoudsopgave


- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon


# Aandachtspunten voor de huisarts

Verdere huisartsgeneeskundige adviezen en begeleiding:

- adviseer de patiënt om altijd een ACHD-cardioloog te raadplegen voorafgaand aan een chirurgische ingreep
- start tijdig behandeling bij bovenste luchtweginfecties
- geef advies over voorzichtig gebruik of vermijden van medicijnen die de nierfunctie kunnen verslechteren
- geef advies over anticonceptie
- geef advies over leefstijl, gezonde voeding en gewicht

## Preventie

Hypertensie, diabetes en atherosclerose kunnen een extra belasting vormen voor het hart met restafwijkingen. De cardioloog maakt een risico-inschatting en bespreekt (preventieve) interventie (dieet, lichaamsbeweging). De huisarts kan een rol spelen door het geven van leefstijladviezen, het bieden van begeleiding bij het stoppen met roken, het volgen van een gezond dieet, het hebben van voldoende lichaamsbeweging en de huisarts verzorgt de adequate behandeling van bijkomende ziekten (hypertensie, diabetes).

## Endocarditisprofylaxe

Afhankelijk van de aandoening en resttoestand na de operatieve ingreep kan antibiotische profylaxe voorafgaand aan niet-steriele ingrepen (o.a. tandarts) geïndiceerd zijn gedurende de eerste zes maanden na de behandeling. Voor patiënten met een kunstklep is levenslange endocarditisprofylaxe noodzakelijk.
Er zijn richtlijnen van de Nederlandse Hartstichting (Preventie bacteriële Endocarditis Een advies voor artsen en tandartsen, samengesteld door de endocarditis profylaxe commissie van de Nederlandse Hartstichting) en behandelrichtlijn Endocarditisprofylaxe van het NHG beschikbaar.

## Lichaamsversiering

Tatoeages en piercings kunnen, mede afhankelijk van het lichaams-deel waarop ze worden aangebracht, tot een hogere kans op endocarditis leiden. Bij oorbellen is het risico mogelijk minder groot. Met name tatoeages en piercings worden bij patiënten met een AHA afgeraden.

## Griepvaccinaties

Griepvaccinatie is niet strikt noodzakelijk voor alle kinderen met een AHA. Kindercardiologische indicaties voor een griepvaccinatie zijn: afwijkingen met cyanose, een grote links-rechts shunt en/of hemodynamisch belangrijke restproblemen (inclusief de Fontan-circulatie bij univentriculaire harten).
Voor volwassenen kunnen klepgebreken, ritmestoornissen en hartfalen een indicatie zijn.
De (kinder)cardioloog stelt de indicatie en de huisarts verzorgt de vaccinatie (zie ook NHG-Standaard Influenza en influenzavaccinatie).

## Q-koorts

Q-koorts kan bij patiënten met bepaalde hart- en vaatziekten tot zeer ernstige complicaties leiden. In 2011 heeft de overheid besloten tot het aanbieden van vaccinatie tegen Q-koorts bij mensen met specifieke hart- en vaatziekten. Op dit moment worden geen personen meer tegen Q-koorts gevaccineerd.

## Psychosociale problematiek

De ziekte van het kind of de volwassen patiënt heeft een grote impact op het gezin. De huisarts en de praktijkondersteuner in de huisartsenpraktijk kunnen een rol spelen bij de (psychosociale) begeleiding van de ouders, de patiënt en/of andere gezinsleden.
**vervolg >>**

# Inhoudsopgave


- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon


# Aandachtspunten voor de huisarts

Bij de (congenitale) hartcentra/expertisecentra AHA is begeleiding door een gespecialiseerde verpleegkundige, psycholoog of een maatschappelijk werker mogelijk.
Wanneer een kind komt te overlijden ten gevolge van de aandoening, maar ook wanneer een zwangerschap vanwege de AHA wordt afgebroken, kan bij de ouders behoefte aan ondersteuning door de huisarts of de genoemde disciplines bestaan.
De huisarts verwijst ouders en jeugdigen naar een psycholoog, intern begeleider of remedial teacher voor ondersteuning op school indien er in de schoolsituatie sprake is van zorgen over het gedrag of de cognitieve ontwikkeling.

## Adolescentie

Onzekerheid over de beperkingen van de hartaandoening, maar ook bijvoorbeeld de impact van de operaties kunnen bij (pre-) adolescenten psychosociale problematiek veroorzaken. Ook het dagelijks gebruik van medicatie kan voor een puber lastig zijn.
De huisarts is zich ervan bewust dat hij tijdens het contact met de patiënt in deze levensfase (verzelfstandiging) een rol kan spelen door het belang van de controles en therapietrouw te bespreken, leefstijladviezen (o.a. roken, alcohol, drugs, piercings) te geven, aandacht te hebben voor sociale contacten, seksualiteit, anticonceptie en eventuele psychosociale problematiek.
De huisarts kan ook inventariseren of er voldoende kennis van de aandoening en de behandeling aanwezig is, of de adolescent weet hoe deze complicaties zoals endocarditis kan voorkomen. Tevens is er aandacht voor lichamelijke activiteiten.

## Belasting omgeving

De ouders of de patiënt zullen soms/geregeld een beroep op de naaste omgeving (moeten) doen. De huisarts let op signalen die kunnen wijzen op een te grote lichamelijke en/of geestelijke belasting van de ouders, de partner en/of het gezin. Zo nodig kan de huisarts ondersteunen of doorverwijzen naar (psycho-)sociale of psychologische hulpverlening.

## Sportadviezen

Sporten draagt bij aan een betere conditie. Voor veruit de meeste AHA gelden (na herstel) geen beperkingen. Het is echter wenselijk altijd eerst advies van de (kinder)cardioloog te vragen voordat actief een sport beoefend gaat worden. Eventueel kan ook een sportarts de patiënt adviseren welke sport beoefend kan worden, op basis van de individuele situatie. Duursporten (dynamische belasting, o.a. wandelen, fietsen) hebben de voorkeur boven krachtsporten (statische belasting, o.a. gewichtheffen).
Aangeraden wordt om nooit zonder toezicht te gaan zwemmen bij risico op ernstige ritmestoornissen of bewustzijnsverlies. Bij teamsport of sport in wedstrijdverband bestaat de kans dat patiënten sneller over hun eigen grens heen gaan. Bij gebruik van antistolling zijn contactsporten minder geschikt (zie *Consultatie en verwijzing*). Als mensen willen gaan duiken, moet ook eerst met de cardioloog overlegd worden.
De huisarts kan ouders adviseren om te overleggen met de cardioloog. Ook is veel informatie te vinden op de website van de Patiëntenvereniging Aangeboren Hartafwijkingen (PAH).

## Lotgenotencontact

Via de patiëntenvereniging is er mogelijkheid tot lotgenoten-contact (zie *Consultatie en verwijzing*).

## Verzekeringen

De behandelend specialisten kunnen bij problemen met het afsluiten van verzekeringen de verzekeringsarts nader informeren.
**vervolg >>**

# Inhoudsopgave


- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon


# Aandachtspunten voor de huisarts

Het onderdeel VraagWelder van kenniscentrum Welder kan worden ingeschakeld voor advies over werk, uitkeringen en verzekeringen. Op de website van de PAH is informatie voor patiënten beschikbaar over levensverzekeringen.

## Voorzieningen en aanpassingen

Voorzieningen en aanpassingen kunnen nodig zijn afhankelijk van de beperkingen (bijvoorbeeld een elektrische fiets voor middelbare scholieren). De huisarts kan de patiënt wijzen op mogelijke vergoedingen, zoals de Tegemoetkoming Onderhoudskosten thuiswonende Gehandicapte kinderen (TOG) en het persoonsgebonden budget (PGB) en verwijzen naar instanties, o.a. MEE en Wijzer met Welder (De Wijzer Werk en Gezondheid is bedoeld voor iedereen met gezondheidsvragen of een chronische beperking). Wanneer door de lichamelijke conditie ondanks praktische aanpassingen basisonderwijs niet mogelijk is, wordt soms gekozen voor speciaal onderwijs voor chronisch zieke kinderen.
Er zijn verschillende websites en instanties die informatie bieden over hulpmiddelen en de vergoeding daarvan, zoals:

- Hulpmiddelenwijzer. Website gemaakt in opdracht van het ministerie van VWS met een uitgebreid overzicht van hulpmiddelen en informatie met betrekking tot vergoeding.
- Zorgwijzer. Voorlichtings- en vergelijkingswebsite voor zorgverzekeringen en geeft onder andere informatie over de vergoeding van hulpmiddelen. De patiëntenvereniging kan de patiënt hierin ook ondersteunen.

## Medisch paspoort

### *Geneesmiddelenkaart*

Via de cardioloog kan een patiënt vragen om een geneesmiddelenkaart, waarop informatie over het individuele geneesmiddelengebruik genoteerd kan worden. De huisarts en de apotheek kunnen helpen de kaart in te vullen.

### *Gezondheidspaspoort*

Voorbeelden van een gezondheidspaspoort zijn op internet te vinden. Door deze in te vullen heeft de patiënt een eigen kluis met gezondheidsinformatie. Door een selectie te maken van de meest belangrijke informatie en die in de etalage te plaatsen, kan dit met een QR-code door hulpverleners van ambulances en traumateams worden geraadpleegd. Dit levert een snellere hulpverlening op en zo kan de patiënt veiliger op reis.

### *Kopie van de huisartsenbrief*

Ook kan een kopie van de laatste medische brief van de cardioloog aan de huisarts aan de patiënt gegeven worden, of kan de cardioloog of huisarts de patiënt wijzen op toegang die verleend kan worden tot het eigen elektronisch patiëntendossier (EPD) via een patiëntenportaal.

### *Hartpaspoort basisschool*

Om het voor de ouder en voor de leerkracht van een kind met AHA gemakkelijk te maken, heeft de PAH (patiëntenvereniging aangeboren hartafwijkingen) het Hartpaspoort ontwikkeld.
**vervolg >>**

# Inhoudsopgave


- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon


# Aandachtspunten voor de huisarts

In het Hartpaspoort kan de ouder samen met de leerkracht alle gegevens van het kind vastleggen. Bijvoorbeeld medicijngebruik, allergie-informatie en contactpersonen bij spoed. Maar ook of het kind verlegen is of juist niet. En wat het wel en niet kan tijdens schoolzwemmen of schoolreisje. Zo weet de leerkracht precies wat hij moet doen. Voor het hartpaspoort kunnen ouders contact opnemen met het secretariaat van de PAH via 06-20 03 93 93 of per e-mail: info@aangeborenhartafwijking.nl

## Verwijzing

Als een patiënt met een AHA bij de huisarts komt en niet meer onder controle is bij een cardioloog, kan de huisarts (opnieuw) verwijzen naar een centrum met expertise.
De huisarts kan ook een rol spelen als een patiënt ernstige twijfel heeft over de diagnose of een door de eigen cardioloog voorgestelde behandeling. De huisarts kan dan meedenken en eventueel verwijzen voor een second opinion.

## Hartkeuzehulpen

Een behandeling kiezen is voor de patiënt niet altijd makkelijk. Vaak zijn er verschillende mogelijkheden en heeft de patiënt ook veel vragen. De huisarts kan de patiënt het advies geven om zich goed voor te bereiden op het gesprek met de cardioloog als er keuzes gemaakt moeten worden. Naast het lezen van informatiemateriaal, kan ook het invullen van een keuzehulp helpen. De basis voor de medische inhoud of zorginhoudelijke aspecten van de keuzehulpen is de richtlijn - of een module daaruit - die zowel de beroepsgroep als de patiëntenorganisatie heeft geautoriseerd.
**Keuzehulp hartklepvervanging** Bij een niet goed werkende hartklep zijn er meerdere behandelingen mogelijk. Deze keuzehulp is bedoeld voor mensen bij wie een hartklep moet worden vervangen.
Er zijn twee soorten hartkleppen. In deze keuzehulp krijgt de patiënt informatie over de voordelen en nadelen van iedere soort hartklep.
**Keuzehulp boezemfibrilleren** Er zijn verschillende behandelingen mogelijk bij boezemfibrilleren. Wat voor de patiënt de beste keuze is, hangt van verschillende dingen af: diens gezondheid, eventuele eerdere behandelingen en de keuze van wat de patiënt belangrijk vindt.

Een keuzehulp over TAA (thoracaal aorta aneurysma) is nog in ontwikkeling ten tijde van het schrijven van deze huisartsenbrochure (september 2021).

# Inhoudsopgave


- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon




## Diagnostiek, behandeling en begeleiding

De multidisciplinaire teams voor kinderen met een AHA zijn gevestigd in vier universitaire centra voor kinderhartchirurgie:

- Universitair Medisch Centrum Groningen
- Universitair Medisch Centrum Utrecht
- Centrum voor Aangeboren Hartwijkingen Amsterdam-Leiden (CAHAL); een samenwerking tussen het Leids Universitair Medisch Centrum en het Amsterdam UMC.
- Het Academisch Centrum Aangeboren Hartafwijking (ACAHA); een samenwerking tussen het Erasmus Medisch Centrum en Sophia kinderziekenhuis Rotterdam en het Radboud Universitair Medisch Centrum in Nijmegen.

De tot nu toe door VWS erkende expertisecentra zijn (augustus 2021):

- AMC-CAHAL (Center for Congenital Heart Disease Amsterdam-Leiden, adult CHD)
- ErasmusMC-Center for congenital heart diseases Erasmus MC Rotterdam
- LUMC-Expertise Center Fetal medicine
- LUMC-Congenital Heart malformations (CAHAL pediatric)
- UMCG-Expert Center for Children and Adults with rare Congenital Heart Diseases
- UMCU-Children's Heartcenter WKZ

Volwassenen kunnen verwezen worden naar een ACHD-cardioloog (voorheen ook wel GUCH: Grown Ups with Congenital Heartdisease). Bij minder ernstige aandoeningen kunnen patiënten ook onder controle zijn bij een algemeen cardioloog in andere ziekenhuizen in Nederland (zorg dichtbij als het kan, ver weg als het moet). Voor adressen: zie www.aangeborenhartafwijking.nl.

## Erfelijkheid

- Voorlichting/advisering via klinisch genetische centra (voor adressen zie Vereniging Klinische Genetica Nederland).
- Intake en laboratoriumonderzoek voor PGT vinden plaats op de afdeling Klinische Genetica van het Universitair Medisch Centrum Maastricht (MUMC+).
- De Ivf-behandeling kan worden verricht in Maastricht en daarnaast in de academische centra van Groningen en Utrecht (voor adressen zie www.pgtnederland.nl en de website van de Vereniging Klinische Genetica Nederland).

## CONCOR en de Nederlandse hartregistratie

### *Landelijk registratiesysteem CONCOR*

Dit landelijk uniforme registratiesysteem van CONgenitale CORvitia (CONCOR) is een project van de Nederlandse cardiologen om mensen met een aangeboren hartafwijking te registreren. Personen van 18 jaar en ouder met een AHA worden opgeroepen zich te laten registreren via www.concor.net. Een aantal jaren geleden is in Nederland een registratiesysteem voor kinderen met een hartafwijking, KinCOR, van start gaan.

### *Nederlandse Hart Registratie (NHR)*

De NHR heeft, samen met de Hartstichting, het initiatief genomen om één centrale plek te creëren voor artsen, onderzoekers, beleidsmakers en andere professionals, waar betrouwbare data over hart- en vaatziekten in Nederland te vinden zijn.
Zowel de Hartstichting als de NHR delen ieder jaar belangrijke data over hart- en vaatziekten. De Hartstichting deelt cijfers over prevalentie, incidentie, risicofactoren en sterfte aan hart- en vaatziekten in Nederland. De NHR faciliteert de landelijke registratie van cardiologische en cardiochirurgische behandelingen in Nederlandse ziekenhuizen. De nieuwe centrale omgeving vormt

**vervolg >>**

Inhoudsopgave


- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon


een vertrekpunt. De komende jaren wordt de website verder ontwikkeld. KinCor en ConCor zullen dan ook opgaan in de NHR.

## Patiëntenverenigingen

### *Patiëntenvereniging Aangeboren Hartafwijkingen*

Naast voorlichting, advies en belangenbehartiging biedt de PAH ook mogelijkheden voor lotgenotencontact, o.a. via themabijeenkomsten, landelijke en regionale contactdagen en informatie op de website: www.aangeborenhartafwijking.nl. Kinderen die lid worden van de PAH krijgen de knuffel Kris Krokodil en het boekje Hartsvriendjes. Deze kunnen ook besteld worden op de website van de hartstichting.

### *Harteraad*

Harteraad is een organisatie met veel expertise op het gebied van hart- en vaataandoeningen. Deze organisatie helpt mensen met een hart- en vaataandoening en hun naasten met praktische, sociale en emotionele steun. Harteraad komt op voor de belangen van 1,5 miljoen mensen met een hart- en vaataandoening. Door de kennis en ervaringen van deze mensen weet Harteraad wat er speelt en nodig is. Daarnaast vertegenwoordigt Harteraad hen bij de overheid, wetenschappelijk onderzoek, verzekeraars en zorgprofessionals. www.harteraad.nl

Andere organisaties voor patiënten:

- MEE
  MEE geeft voorlichting, advies en praktische ondersteuning aan mensen met een verstandelijke en/of lichamelijke beperking of een chronische ziekte. De ondersteuning is voor ouders met kinderen, maar ook voor volwassenen. Landelijk informatienummer: 0900 999 88 88 (lokaal tarief) of via de website: www.mee.nl.
- Wijzer werk en gezondheid
  Wijzer met Welder De Wijzer Werk en Gezondheid is bedoeld voor iedereen met gezondheidsvragen of een chronische beperking. De patiënt vindt er onafhankelijke informatie.
- Stichting Fitkids
  Stichting Fitkids is een initiatief van Artsen voor Kinderen. Een drietal websites is aan elkaar gelinkt:
  www.artsenvoorkinderen.nl
  www.fitkids.nl
  www.cyberpoli.nl

## Achtergrondinformatie

- Algemene website van de Patiëntenvereniging Aangeboren Hartafwijkingen met informatie over AHA en links naar andere relevante sites: www.aangeborenhartafwijking.nl.
- Website NHG: www.nhg.org
- NHG-Richtlijn Endocarditisprofylaxe
- NHG-Standaard Hartfalen
- NHG-Standaard Cardiovasculair Risicomanagement
- NHG-Standaard Influenza en influenzavaccinatie
- Algemene website met informatie over erfelijkheid en genetica: www.erfelijkheid.nl
- Kinderwebsite met informatie over erfelijkheid en genetica: www.ikhebdat.nl. Kinderen met het Marfan syndroom, het Down syndroom en VCF syndroom vertellen over hun ziekte.
- Website met informatie over preïmplantatie genetische diagnostiek: www.pgdnederland.nl.
- Website van de Nederlandse Hartstichting voor algemeen publiek, patiënten en hun familie en professionals. Voor informatie, het stellen van vragen en/of het aanvragen van brochures. informatielijn@hartstichting.nl.

# Inhoudsopgave


- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon


## Literatuurlijst


1. Baan CA, Poos MJJC, Uiters E, Savelkoul M. Hoe vaak komt diabetes mellitus voor en hoeveel mensen sterven eraan? In: Volksgezondheid Toekomst Verkenning, Nationaal Kompas Volksgezondheid. Bilthoven: RIVM, 2014.
2. Baardman ME, Bakker MK, van Dis I, Bots ML, Vaartjes I. Hart- en vaatziekten bij kinderen van 0-14 jaar. In: Vaartjes I, van Dis I, Visseren FLJ, Bots ML. Hart- en vaatziekten in Nederland 2011, cijfers over leefstijl- en risicofactoren, ziekte en sterfte. Den Haag: Hartstichting, 2011.
3. Baumgartner H, De Backer J, Babu-Narayan S, Budts W, Massimo Chessa M, ESC Scientific Document Group, 2020 ESC Guidelines for the management of adult congenital heart disease: The Task Force for the management of adult congenital heart disease of the European Society of Cardiology (ESC). Endorsed by: Association for European Paediatric and Congenital Cardiology (AEPC), International Society for Adult Congenital Heart Disease (ISACHD), European Heart Journal, Volume 42, Issue 6, 7 February 2021, Pages 563-645.
4. Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB. Nelson Textbook of Pediatrics. 17e druk. Saunders, 2003.
5. Borstlap R, van Gameren HBM, Lincke C, Weijerman ME, van Wieringen H, van Wouwe JP. Een update van de multidisciplinaire richtlijn voor de medische begeleiding van kinderen met Downsyndroom. TNO, 2011.
6. Baumgarter H. ESC Guidelines for the management of grown-up congenital heart disease (new version 2010); The Task Force on the Management of Grown-up Congenital Heart Disease of the European Society of Cardiology (ESC) Endorsed by the Association for European Paediatric Cardiology (AEPC); European Heart Journal (2010) 31, 2915-2957.
7. Cedergren MI, Källen BAJ. Maternal obesity and infant heart defects. Obesity Res 2003;11:1065-71.
8. Garcia RU, Peddy SB; Heart Disease in Children; Primary care: clinics in office practice Review article volume 45, issue 1, p 143-154, March 01, 2018.
9. Germanakis I, Sifakis S. The impact of fetal echocardiography on the prevalence of liveborn congenital heart disease. Pediatr Cardiol 2006;27:465-72.
10. Gray JR, Bridges AB, Faed MJ, Pringle T, Baines P, Dean J, Boxer M. Ascertainment and severity of Marfan syndrome in a Scottish population. J Med Genet 1994;31:51-54.
11. Hall DMB. In: Hall DMB, eds. Health for all children. Report of the third joint working party on child health surveillance. Oxford, New York, Tokyo. Oxford University Press.1996; pp.95.
12. Hoffman JI, Kaplan S. The incidence of congenital heart disease. J Am Coll Cardiol 2002;39(12):1890-900.
13. Hoffman JI. Congenital heart disease: incidence and inheritance. Pediatr Clin North Am 1990;37:25-43.
14. Immer FF, Haefeli-Bleuer B, Seiler A, Stocker F, Weber JW. [Congenital heart defects: prevalence and course during the school years (8 to 16 years)] Angeborene Herzfehler: Vorkommen und Verlauf während der Schulzeit (8. bis 16. Lebensjahr). Schweiz Med Wochenschr 1994;124:893-9.
15. Meberg A, Otterstad JE, Froland G, Hals J, Sörland SJ. Early clinical screening of neonates for congenital heart defects: the cases we miss. Cardiol Young 1999;9:169-74.
16. Mulder BJM, Pieper PG, Spitaels SEC. Aangeboren hartafwijkingen bij volwassenen. Derde druk. Bohn Stafleu Van Loghum, 2013.


**vervolg >>**

Inhoudsopgave


- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon


# Literatuurlijst


17. Pierpont MA; AHA SCIENTIFIC STATEMENT Genetic Basis for Congenital Heart Disease: Revisited A Scientific Statement From the American Heart Association Endorsed by the American Academy of Pediatrics; Circulation. 2018;138:e653-e711.
18. Puri K, Allen HD, MD, Qureshi AM; Congenital Heart Disease; Department of Pediatrics, CE Mullins Cardiac Catheterization Laboratories, The Lillie Frank Abercombie Section of Cardiology, Texas Children's Hospital, Baylor College of Medicine, Houston, TX8.
19. Regitz-Zagrosek V, Roos-Hesselink JW, Bauersachs J; 2018 ESC Guidelines for the management of cardiovascular diseases during pregnancy; The Task Force for the Management of Cardiovascular Diseases during Pregnancy of the European Society of Cardiology (ESC).
20. Shillingford AJ, Weiner S. Maternal issues affecting the fetus. Clinics in Perinatology 2001;28:31-70.
21. Sutherland, et al. Should We Recommend Exercise after the Fontan Procedure? HeartLungCirc. 2015.
22. Takken T, Giardini A, Reybrouck T, Gewillig M, Hövels-Gürich HH, Longmuir PE, McCrindle BW, Paridon SM, Hager A. Recommendations for physical activity, recreation sport, and exercise training in paediatric patients with congenital heart disease: a report from the Exercise, Basic & Translational Research Section of the European Association of Cardiovascular Prevention and Rehabilitation, the European Congenital Heart and Lung Exercise Group, and the Association for European Paediatric Cardiology. Eur J Prev Cardiol. 2012 Oct;19(5):1034-65.
23. Takken et al. Exercise prescription for patients with a Fontan circulation: current evidence and future directions. Netherlands heartjournal, 2007.
24. Tegnander E, Eik-Nes SH. The examiner's ultrasound experience has a significant impact on the detection rate of congenital heart defects at the second-trimester fetal examination. Ultrasound Obstet Gynecol 2006;28:8-14.
25. Te Pas AB, van Kaam AH. Pulmonale transitie bij geboorte en hoe dit te ondersteunen. Kinderarts en Wetenschap 2014; 35-40.
26. Van der Linde D, Konings EE, Slager MA, Witsenburg M, Helbing WA, Takkenberg JJ, Roos-Hesselink JW. Birth prevalence of congenital heart disease worldwide: a systematic review and meta-analysis. J Am Coll Cardiol 2011;58:2241-7.
27. Van Velzen C, Clur S, Rijlaarsdam M, Bax C, Pajkrt E, Heymans M, Bekker M, Hruda J, de Groot C, Blom N, Haak M. Prenatal detection of congenital heart disease-results of a national screening programme. BJOG 2015;122:1421.
28. Watkins ML, Rasmussen SA, Honein MA, Botto LD, Moore CA. Maternal obesity and risk for birth defects. Pediatrics 2003;111:1152-8.
29. Weijerman ME, Furth AM van, Vonk Noordegraaf A, Wouwe JP van, Broers CJ, Gemke RJ. Prevalence, neonatal characteristics, and first-year mortality of Down syndrome: a national study. J Pediatr 2008;152:15-19.
30. Wilson PD, Loffredo CA, Correa-Villaseñor A, Ferencz C. Attributable fraction for cardiac malformations. American journal of epidemiology 1998;148:414-23.
31. Witsenburg M, Strengers JLM, van Osch-Gevers M. Praktische kindergeneeskunde: Kindercardiologie. Bohn Stafleu van Loghum, 2005.
32. Wren C, Richmond S, Donaldson L. Presentation of congenital heart disease in infancy: implications for routine examination. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed 1999;80:F49-F53.

Inhoudsopgave

- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon

# Bijlage 1

**Tabel 1.1 AHA prevalentie op de zuigelingenleeftijd (%)**

| | |
|---|---|
| Ventrikelseptumdefect | 30% |
| Atriumseptumdefect (ASD-II) | 10% |
| Pulmonalisstenose | 8% |
| Persisterende ductus arteriosus | 7% |
| Aortastenose * | 6% |
| Coarctatio aorta * | 6% |
| Tetralogie van Fallot | 6% |
| Transpositie van de grote vaten | 5% |
| Atrioventriculaire septum defect (AVSD) | 3% |
| Hypoplastisch linker hart (HLHS)* en overige afwijkingen | 15% |

** links-obstructieve afwijkingen*

**Tabel 1.2 Geboorteprevalentie van aangeboren hartafwijkingen, het betreft een 5-jaars gemiddelde over de periode 2008-2012**

| Type afwijking | Per 10.000 levend geborenen | Jaarlijks aantal afwijkingen[1] |
|---|---|---|
| Alle hartafwijkingen | 71 | 1.250 |
| Ventrikel septum defect | 34 | 600 |
| Atrium septum defect | 8 | 135 |
| Pulmonalisklep afwijking | 10 | 175 |
| Coarctatio van de aorta | 3 | 50 |
| Transpositie van de grote vaten | 4,5 | 80 |
| Tetralogie van Fallot | 3,5 | 0 |
| Aortaklepstenose | 1,8 | 30 |
| Hypoplastisch linker hart | 3,9 | 70 |

*Bron: www.volksgezondheidenzorg.nl.*
*[1]: Er is hier aangenomen dat er jaarlijks in Nederland 175.000 kinderen geboren worden.*

**vervolg >>**

Inhoudsopgave

- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon

# Bijlage 1

**Tabel 1.3 Kerncijfers over voorkomende aangeboren hartafwijkingen naar leeftijd en geslacht in Nederland in 2019**

| | | Absolute aantallen | 0-44 jaar | 45-54 jaar | 55-74 jaar | 75-84 jaar |
|---|---|---|---|---|---|---|
| **Aantal bestaande gevallen in Nederland** | mannen | 36.200 | 23.800 | 3.900 | 6.500 | 1.500 |
| | vrouwen | 38.300 | 25.000 | 4.400 | 7.200 | 1.200 |
| | totaal | 74.500 | 48.800 | 8.300 | 13.700 | 2.700 |
| **Aantal nieuwe gevallen in Nederland** | mannen | 1.700 | 900 | 200 | 400 | 100 |
| | vrouwen | 1.700 | 1.000 | 200 | 500 | <100 |
| | totaal | 3.400 | 1.900 | 400 | 900 | 100 |

*Bron: Hartstichting.*

Inhoudsopgave

- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon

# Bijlage 2

**Tabel 2. Indeling hartafwijkingen op basis van de restafwijkingen**

| | |
|---|---|
| **I univentriculaire harten** | • hypoplastisch linkerhart<br>• tricuspidalis atresie<br>• pulmonalis atresie (met intact ventrikel septum)<br>• atrioventriculair septum defect met een (te) klein ventrikel |
| **II afwijkingen met restafwijkingen in het rechterventrikel uitstroomgebied** | • pulmonalisklepstenose<br>• pulmonalisklepinsufficiëntie (bijvoorbeeld na correctieve ingreep bij de tetralogie van Fallot)<br>• pulmonalistakstenose (ook wel perifere pulmonalisstenose, bijvoorbeeld na arteriële switch bij transpositie van de grote vaten of bij de tetralogie van Fallot of bij syndroom van Alagille)<br>• insufficiëntie en/of stenose van de homograft tussen rechterventrikel en a. pulmonalis (o.a. bij pulmonalisatresie met VSD of truncus arteriosus) |
| **III afwijkingen met restafwijkingen in het linkerventrikel uitstroomgebied** | • (sub) valvulaire aortaklepstenose/-insufficiëntie<br>• supravalvulaire aortastenose na arteriële switch bij transpositie van de grote vaten of bij het syndroom van Williams<br>• insufficiëntie en/of stenose van de homograft tussen linkerventrikel en aorta<br>• rest-coarctatio aorta |
| **IV afwijkingen met restafwijkingen van atrioventriculaire kleppen** | • na correctie van atrioventriculaire septumdefect |

Inhoudsopgave

- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon

# Bijlage 3

**Tabel 4. Prognose, complicaties en aandachtspunten voor de huisarts van een aantal AHA na (operatieve) behandeling.**

| AHA | Prognose | Complicaties | Aandachtspunten voor de huisarts |
|---|---|---|---|
| **klein VSD** | vrijwel normale levens-verwachting | weinig late problemen | GEEN endocarditisprofylaxe*, tenzij:<br>• na sluiting met kunst-materiaal: alleen de eerste 6 maanden<br>• bij het bestaan van een restshunt die endothelialisatie belemmert.<br><br>i.h.a. geen griepvaccinatie, griepvaccinatie alleen op basis van leeftijd of comorbiditeit |
| **groot VSD** | afhankelijk van de leeftijd waarop de ingreep plaatsvond<br><br>de levensverwachting kan lager zijn door pulmonale hypertensie | een klein aantal heeft restafwijkingen (klepinsufficiëntie, restdefect)<br><br>in zeldzame gevallen komen hartritmestoornissen voor en is een pacemaker nodig<br><br>pulmonale hypertensie komt voor, maar door tijdige opsporing en behandeling van het VSD tegenwoordig weinig | endocarditisprofylaxe*:<br>• na sluiting met kunst-materiaal: alleen de eerste 6 maanden<br>• bij het bestaan van een restshunt die endothelialisatie belemmert<br><br>alleen griepvaccinatie op indicatie<br><br>restafwijkingen kunnen hartgeruis geven |

**Voor patiënten met een kunstklep is levenslange endocarditisprofylaxe noodzakelijk.* vervolg >>

Inhoudsopgave

- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon

# Bijlage 3

**Tabel 4. Prognose, complicaties en aandachtspunten voor de huisarts van een aantal AHA na (operatieve) behandeling (vervolg)**

| AHA | Prognose | Complicaties | Aandachtspunten voor de huisarts |
|---|---|---|---|
| **ASD-II** | na sluiting defect normale levensverwachting | normale inspanningscapaciteit<br><br>meestal geen heringrepen<br><br>zelden: ritmestoornissen | GEEN endocarditisprofylaxe*, tenzij: na sluiting met kunstmateriaal: alleen de eerste 6 maanden<br><br>i.h.a. geen griepvaccinatie, griepvaccinatie alleen op basis van leeftijd of comorbiditeit |
| **pulmonalisstenose** | vrijwel normale levens-verwachting | weinig problemen<br><br>na dilatatie kan pulmonalis-klepinsufficiëntie (lekkage, vernauwing) optreden en dan is soms klepvervanging nodig<br><br>soms re- of rest-stenose, dan kan ballondilatatie vaak herhaald worden | GEEN endocarditisprofylaxe*, tenzij: na sluiting met kunstmateriaal: alleen de eerste 6 maanden |
| **(sub) valvulaire aortastenose** | iets lagere tot normale levens-verwachting | re- of rest-stenose, dan kan ballondilatatie vaak herhaald worden | GEEN endocarditisprofylaxe*, tenzij: na sluiting met kunstmateriaal: alleen de eerste 6 maanden |

**Voor patiënten met een kunstklep is levenslange endocarditisprofylaxe noodzakelijk.* **vervolg >>**

Inhoudsopgave

- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon



**Tabel 4. Prognose, complicaties en aandachtspunten voor de huisarts van een aantal AHA na (operatieve) behandeling (vervolg)**

| AHA | Prognose | Complicaties | Aandachtspunten voor de huisarts |
|---|---|---|---|
| **(sub) valvulaire aortastenose** ***(vervolg)*** | sterfterisico ballondilatatie 10-20% bij pasgeborene | klepinsufficiëntie van aortaklep of mitralisklep, soms is voor deze complicatie klepvervanging nodig<br><br>ritmestoornissen<br><br>aorta ascendens dilatatie | na operatie met achterlaten van een mechanische kunstklep is levenslange antistolling geïndiceerd |
| **coarctatio aorta** | weinig beperkingen<br><br>mogelijk licht beperkte levensverwachting | restenose<br><br>aortaklep-insufficiëntie<br><br>dilatatie aortawortel/aneurysma aorta<br><br>hypertensie | endocarditisprofylaxe*:<br>• na operatie met kunst-materiaal: alleen de eerste 6 maanden<br>• bij het bestaan van een restafwijking bij patch of device die endothelialisatie belemmert<br><br>bloeddruk |
| **transpositie van grote vaten**<br><br>**met arteriële switch operatie (anatomisch correcte situatie = huidige standaard)** | weinig tot geen beperkingen<br><br>bij 95% verloopt arteriële switch operatie probleemloos | aortastenose<br><br>aortaklepinsufficiëntie<br><br>pulmonalisstenose | endocarditisprofylaxe*:<br>• bij cyanose<br>• na operatie met kunst-materiaal: alleen de eerste 6 maanden<br>• bij het bestaan van een restafwijking<br>• bij patch of device die endothelialisatie belemmert |

**Voor patiënten met een kunstklep is levenslange endocarditisprofylaxe noodzakelijk.* **vervolg >>**

Inhoudsopgave

- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon



**Tabel 4. Prognose, complicaties en aandachtspunten voor de huisarts van een aantal AHA na (operatieve) behandeling (vervolg)**

| AHA | Prognose | Complicaties | Aandachtspunten voor de huisarts |
|---|---|---|---|
| **transpositie van grote vaten**<br><br>**met arteriële switch operatie (anatomisch correcte situatie = huidige standaard)** ***(vervolg)*** | | coronair lijden, op den duur hartfalen/verminderde inspanningscapaciteit<br><br>soms heringreep nodig | i.h.a. is geen griepvaccinatie nodig<br><br>restafwijkingen kunnen een hartgeruis geven |
| **transpositie van grote vaten met operatie vlg. Senning Mustard (= nu verlaten)** | verminderde levensverwachting | hartfalen<br><br>ritmestoornissen<br><br>vaak heringreep of pacemaker nodig | endocarditisprofylaxe*:<br>• bij cyanose<br>• na operatie met kunst-materiaal: alleen de eerste 6 maanden<br>• bij het bestaan van een restafwijking<br>• bij patch of device die endothelialisatie belemmert<br><br>restafwijkingen kunnen een hartgeruis geven |
| **HLHS (univentriculair hart)** | groot risico op sterfte bij de 3 opeenvolgende operaties (30%)<br><br>verminderde inspannings-tolerantie bij grotere inspanning/sport. Op den duur neemt inspanningstolerantie af | afnemende inspanningstolerantie<br><br>zeer zelden is een transplantatie nodig | endocarditisprofylaxe*:<br>• bij cyanose<br>• na operatie met kunst-materiaal: alleen de eerste 6 maanden<br>• bij het bestaan van een restafwijking<br>• bij patch of device die endothelialisatie belemmert |

**Voor patiënten met een kunstklep is levenslange endocarditisprofylaxe noodzakelijk.* **vervolg >>**

Inhoudsopgave

- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon

# Bijlage 3

**Tabel 4. Prognose, complicaties en aandachtspunten voor de huisarts van een aantal AHA na (operatieve) behandeling (vervolg)**

| AHA | Prognose | Complicaties | Aandachtspunten voor de huisarts |
|---|---|---|---|
| **HLHS (univentriculair hart)** ***(vervolg)*** | ADL meestal redelijk tot goed | | antistolling<br><br>griepvaccinatie |
| **univentriculair hart (na operatie volgens Fontan)** | verminderde inspannings-tolerantie bij vrijwel alle patiënten<br><br>zeer waarschijnlijk een kortere levensverwachting, de prognose is deels nog onzeker omdat operatieve behandeling pas sinds eind jaren 70 mogelijk is en sindsdien veel is gewijzigd | relatief grote kans op hartfalen, ritmestoornissen, trombo-embolieën<br><br>soms is ablatie en/of ICD nodig<br><br>(soms is een pacemaker nodig)<br><br>soms is hart(/long)-trans-plantatie uiteindelijk toch nodig | endocarditisprofylaxe:<br>• bij cyanose<br>• na operatie met kunst-materiaal: alleen de eerste 6 maanden<br>• bij het bestaan van een restafwijking<br>• bij patch of device die endothelialisatie belemmert<br><br>antistolling<br><br>griepvaccinatie |
| **gecorrigeerde Tetralogie van Fallot** | vrijwel normale levens-verwachting | hartritmestoornissen<br><br>pulmonalisklepprothese i.v.m. insufficiëntie<br><br>soms aortaklep insufficiëntie | endocarditisprofylaxe:<br>• bij cyanose<br>• na operatie met kunst-materiaal: alleen de eerste 6 maanden<br>• bij het bestaan van een restafwijking<br>• bij patch of device die endothelialisatie belemmert |

**Voor patiënten met een kunstklep is levenslange endocarditisprofylaxe noodzakelijk.*

Inhoudsopgave


- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon


# Bijlage 4

**Tabel 5. Validiteitindeling volgens de New York Heart Association (NYHA) voor volwassen patiënten met hartaandoeningen**

| NYHA klasse | Klachten | Inspanning |
|---|---|---|
| I | geen klachten van kortademigheid | alleen bij grote inspanning |
| II | gering | bij matige tot behoorlijke inspanning:<br>• snel traplopen<br>• heuvel oplopen |
| III | duidelijk | bij een geringe inspanning :<br>• traplopen in normaal tempo<br>• klein stuk wandelen |
| IV | ernstig | klachten in rust |

*NB De indeling is niet van toepassing bij zuigelingen en kinderen.*

Inhoudsopgave

- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon

# Bijlage 5

**Tabel 6. Chirurgische behandeling bij Hypoplastisch Linker Hart Syndroom (HLHS) en bij univentriculaire harten**

| Operatie | Procedure | Bijzonderheden |
|---|---|---|
| **Operatie volgens Norwood** | Bij deze operatie wordt de aorta zo ruim mogelijk gemaakt en de stam van de a. pulmonalis en de aorta worden met elkaar verbonden. De ductus Botalli wordt verwijderd en de takken van de a. pulmonalis worden losmaakt en via een shunt verbonden met de aorta of het rechterventrikel. Na deze operatie ontstaat een situatie waarbij de goed ontwikkelde rechterkamer de systeemcirculatie ondersteunt en een deel van het bloed via een shunt vanuit de rechterkamer of aorta naar de longen stroomt. Na deze operatie blijft er menging van zuurstofrijk en -arm bloed bestaan; er is dus sprake van cyanose. | Deze 1e operatie bij HLHS vindt zo snel mogelijk na de geboorte plaats. De zuigeling kan soms 2-3 weken na de operatie naar huis. Vanwege de hoge postoperatieve mortaliteit (ook nog weken na de operatie) blijven de kinderen soms opgenomen tot aan de volgende operatie.<br>Met name de Norwood-operatie is risicovol (operatiesterfte tot 20%): onder andere door hersenschade/herseninfarcten, myocardinfarct of hartfalen voor, tijdens of na deze operatie. |
| **Operatie volgens Glenn** | Er wordt een rechtstreekse verbinding tussen de vena cava superior en de longslagader aangelegd. De rechter-hart-helft wordt door deze zogenaamde partiële cavo pulmonale connectie (PCPC) volledig ontlast van het pompen van bloed naar de longcirculatie. Het bloed uit de bovenste holle ader stroomt passief door de longslagader. Er blijft menging van zuurstofarm bloed (vanuit de vena cava inferior) en zuur-stofrijk bloed bestaan; er is dus sprake van cyanose. | Deze operatie vindt als 2e operatie bij HLHS meestal binnen 3-6 maanden na de Norwood-operatie plaats. Ook bij sommige andere vormen van een functioneel univentriculair hart wordt deze operatie toegepast. Voorwaarde is een voldoende lage longvaatweerstand om deze operatie te overleven. De meeste kinderen zijn binnen een paar weken weer thuis. |
| **Operatie volgens Fontan** | Bij deze operatie wordt de vena cava inferior door middel van een extra- of een intracardiale tunnel rechtstreeks verbonden met de longslagaders. Na deze operatie gaat het zuurstofarme bloed via de vena cava inferior en de 'tunnel' naar de longcirculatie.<br>Er is geen menging van zuurstofarm- en rijk bloed meer.<br>Er is dus een normaal saturatieprofiel. | Deze grote operatie, ook wel totale cavo pulmonale connectie (TCPC) genoemd, vindt pas plaats rond de leeftijd van 2 jaar. Af-hankelijk van de individuele situatie wordt soms later geopereerd. Bij een ongecompliceerd beloop duurt de ziekenhuisopname ongeveer 2-3 weken. Het beloop kan echter gecompliceerd zijn omdat er een verhoogde druk in het veneuze systeem komt, met soms ascites en pleuravocht. Dit kan langzaam herstellen. Zelden moet de Fontan circulatie worden 'afgebroken' om weer terug te gaan naar de situatie van de 'Glenn'-circulatie. |

*Er zijn relatief weinig kinderen die de volledige reeks van operaties hebben gehad. Het risico op sterfte bij deze serie van operaties ligt rond de 10 - 30 %. Vochtophoping in de borst of buik, infecties, lever-/nierfunctie stoornissen en stollingsproblemen zijn complicaties die op kunnen treden. De postoperatieve medicamenteuze behandeling met diuretica, antihypertensiva en antistolling is hierop gericht (zie Medicamenteuze behandeling).*

Inhoudsopgave

- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon

# Bijlage 6

**Tabel 7. WHO-Risicoklasse**

| WHO-Risicoklasse en voorspelling uitkomst | Aandoening in genoemde risicoklasse |
|---|---|
| **I**<br>**geen aanwijsbaar verhoogd risico op maternale mortaliteit en geen/minimale toename morbiditeit** | • ongecompliceerde, kleine of milde:<br>- pulmonalisstenose<br>- persisterende ductus Botalli<br>- mitralisklepprolaps<br>• succesvol behandelde eenvoudige afwijkingen (ASD/VSD), abnormale pulmonaal veneuze drainage<br>• geïsoleerde atriale of ventriculaire extrasystolen |
| **II**<br>**licht verhoogd risico op maternale mortaliteit of matige toename morbiditeit** | In verder gezonde en ongecompliceerde gevallen:<br>• onbehandelde ASD of VSD<br>• geopereerde tetralogie van Fallot<br>• de meeste aritmieën<br>Afhankelijk van individuele situatie klasse II of III:<br>• milde linkerventrikeldisfunctie<br>• hypertrofische cardiomyopathie<br>• klepaandoeningen die niet onder klasse I of IV vallen<br>• syndroom van Marfan zonder aortadilatatie<br>• bicuspide aortaklep met aortadilatatie <45 mm geopereerde coarctatio aortae |
| **III**<br>**Significant verhoogd risico op maternale mortaliteit of ernstige morbiditeit. Counseling door expert vereist. Bij besluit om zwanger te worden is intensieve specialistische cardiologische en obstetrische controle noodzakelijk tijdens zwangerschap, bevalling en kraambed.** | • mechanische hartklepprothese<br>• systemische rechterventrikel<br>• Fontan circulatie<br>• niet geopereerde cyanotische hartafwijking<br>• andere complexe aangeboren hartafwijkingen<br>• syndroom van Marfan met aortadilatatie 40-45 mm<br>• bicuspide aortaklep met aortadilatatie 45-50 mm |

vervolg >>

Inhoudsopgave

- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon



**Tabel 7. WHO-Risicoklasse (vervolg)**

| WHO-Risicoklasse en voorspelling uitkomst | Aandoening in genoemde risicoklasse |
|---|---|
| **IV**<br>**Extreem hoog risico op maternale mortaliteit of ernstige morbiditeit; zwangerschap ontraden.**<br>**Als zich een zwangerschap voordoet moet afbreking worden besproken.**<br>**Als er niet voor afbreking gekozen wordt, is zorg geïndiceerd zoals bij klasse III.** | • pulmonale arteriële hypertensie<br>• ernstige systemische linkerventrikeldisfunctie (LVEF <30%, NYHA III-IV) (zie ook *Bijlage 4*)<br>• peripartum cardiomyopathie in de voorgeschiedenis met resterende beperking van linkerventrikelfunctie<br>• ernstige mitralisklepstenose<br>• ernstige symptomatische aortastenose<br>• syndroom van Marfan met aortadilatatie >45 mm<br>• bicuspide aortaklep met aortadilatatie > 50 mm<br>• ernstige aangeboren coarctatio<br>• Eisenmenger-syndroom met ernstige pulmonale hypertensie |

Inhoudsopgave

- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon



## Algemene aandachtspunten

Uit een enquête onder huisartsen van mensen met zeldzame spierziekten (Rapport 'Spierziekten als zeldzame ziekten in de huisartsenpraktijk' 2006 E.C. Eijssens) komen aandachtspunten naar voren die ook gelden voor de huisartsenzorg bij mensen met een andere zeldzame ziekte zoals AHA.

### *Na het stellen van de diagnose*

- Benader de patiënt actief, zodra de diagnose bekend is.
- Vraag zo nodig na hoe de aanpak van de huisarts in de fase voorafgaand aan de diagnosestelling door de patiënt is ervaren. Ga vervolgens na hoe die aanpak of de opstelling van de huisarts de arts-patiëntrelatie heeft beïnvloed.
- Vraag na in hoeverre de patiënt en naasten de diagnose verwerkt en geaccepteerd hebben. Herhaal deze vraag gedurende het ziekteproces om na te gaan of, en hoe, het lukt om te kunnen omgaan met veranderingen, vooral wanneer er sprake is van achteruitgang.

### *Zorgcoördinatie*

- Vraag na welke afspraken met de patiënt gemaakt zijn over een taakverdeling tussen de behandelaars en over de zorgcoördinatie.
- Bespreek de verwachtingen van de patiënt ten aanzien van de huisarts. Hoe loopt de communicatie en wat kan de huisarts de patiënt bieden? Stel zo nodig verwachtingen bij.
- Vraag actief na bij de patiënt wie de hoofdbehandelaar is in het ziekenhuis.
- Pas indien het hoofdbehandelaarschap is overgedragen de contactgegevens aan. Vraag naar eventuele veranderingen in de afspraken met betrekking tot de taakverdeling.
- Vraag of een regievoerend arts is aangesteld. Bij sommige zeldzame aandoeningen heeft de patiënt een regievoerend arts, die de coördinatie en inhoudelijk overzicht heeft en proactief optreedt. Voor volwassenen kan het één van de verschillende specialisten zijn. Soms is de hoofdbehandelaar tevens regievoerend arts, maar niet altijd.
- Spreek het beleid af (en blijf dit afstemmen) met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts (en overige behandelend artsen); maak bij voorkeur gebruik van de **HASP-richtlijn**.
- Geef aan dat u het eerste aanspreekpunt bent voor de patiënt, tenzij anders afgesproken met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts.
- Zorg ervoor dat de dienstdoende huisartsen (onder andere de huisartsenpost) via het beschikbare dossier bekend zijn met de patiënt en vooral met de speciale kenmerken en omstandigheden (zie ***Aandachtspunten voor de huisarts***).

### *Medische begeleiding*

- Behandel/begeleid/verwijs bij medische klachten of problemen zonder specifieke ziektegebonden risico's, tenzij anders afgesproken met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts. Indien de relatie tussen de klachten en de aandoening onduidelijk is, neem contact op met hoofdbehandelaar/regievoerend arts.
- Zorg dat u kennis heeft van de effecten van de aandoening op andere klachten of behandelingen (zie ***Aandachtspunten voor de huisarts)***. Overleg bij twijfel met de behandelend arts.
- Let op de extra ziektegebonden risico's en attendeer de patiënt daarop (zie ***Aandachtspunten voor de huisarts***).
- Verwijs door naar de juiste hulpverleners bij complicaties, bij voorkeur na afstemming met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts.

# Inhoudsopgave


- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon


# Colofon

Deze digitale brochure kwam tot stand door een samenwerkingsverband tussen de Vereniging Aangeboren Hartafwijkingen (PAH), de VSOP - patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen (VSOP) en het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG). Deze informatie is onderdeel van een informatiereeks die te raadplegen is via www.nhg.org/thema/zeldzameziekten en de VSOP-websites: www.vsop.nl en www.zichtopzeldzaam.nl.

De tekst is met zorg samengesteld op basis van de actuele informatie vanuit medisch-wetenschappelijke literatuur en expert opinion. Bij twijfel of patiënt-gerelateerde vragen: neem contact op met de behandelaar of met de regievoerend arts.

## Patiëntenvereniging Aangeboren Hartafwijkingen (PAH)

Patiëntenvereniging Aangeboren Hartafwijkingen

De Patiëntenvereniging Aangeboren Hartafwijkingen is een landelijke zelfstandige patiënten-organisatie en telt ongeveer 1200 leden. De PAH heeft tot doel mensen met een AHA, hun ouders en mensen in hun directe leefomgeving informatie en advies te geven en te ondersteunen. Dit zowel individueel als collectief. Ook belangenbehartiging en het streven naar verbetering van de maatschappelijke positie van mensen met een AHA zijn belangrijke doelen. De PAH realiseert dit door:

- Organiseren van lotgenotencontact (door middel van contactdagen, themadagen voor jongeren, volwassenen en ouders en informatie op de website).
- Geven van voorlichting en informatie over medische maar ook psychische, sociale en maatschappelijke aspecten van het leven met een AHA (via voorlichtingsproducten, bijeenkomsten, het verenigingsblad Sinus, een digitale nieuwsbrief en de website);
- Belangenbehartiging. De PAH werkt samen met (kinder)cardiologen en andere. zorgverleners in de universitaire centra.
- De PAH is lid van de Ieder(In). Het netwerk van organisaties van mensen met een beperking of een chronische ziekte. Zo kunnen PAH-leden gebruik maken van het Juridisch Steunpunt van Ieder(In).

### *Patiëntenvereniging Aangeboren Hartafwijkingen*

Telefoon: 088-5054322 (werkdagen van 9.00 - 13.00 uur)
E-mail: info@aangeborenhartafwijking.nl
www.aangeborenhartafwijking.nl

**vervolg >>**

Inhoudsopgave


- Kernboodschappen
- Aangeboren hartafwijkingen
- Symptomen
- Diagnose
- Beleid
  - Algemeen beleid
  - Specialistisch beleid
  - Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- Aandachtspunten voor de huisarts
- Consultatie en verwijzing
- Literatuurlijst
- Bijlagen
- Colofon


# Colofon


## VSOP - Patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen

Telefoon: 035-603 40 40
E-mail: vsop@vsop.nl
www.vsop.nl

## Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Telefoon: 088-506 55 00
E-mail: info@nhg.org
www.nhg.org

## Redactie

Drs. R. van Tuyll, arts/beleidsmedewerker VSOP
Drs. L. Boelman, huisarts en wetenschappelijk medewerker Cluster Richtlijnontwikkeling en Wetenschap NHG

Deze uitgave is tot stand gekomen met bijdragen en adviezen van:
Dr A.W. van Deutekom, MD PhD, kindercardioloog Sophia ziekenhuis
Drs R.M. Kauling, cardioloog, congenitale cardiologie, cardiologie thoraxcentrum Erasmus MC

Mevrouw J. van de Meerakker, secretaris PAH
Mevrouw M. Bruin, organisatiemedewerker PAH

## Ontwerp en opmaak

LMcc, Lucienne Meijer, Leusden

Deze huisartseninformatie over Aangeboren hartafwijkingen kwam tot stand mede dankzij de financiële bijdrage van de Patiëntenvereniging Aangeboren Hartafwijkingen (PAH).

Soest, oktober 2021