

ERFELIJKE THORACALE AORTA- AANDOENINGEN

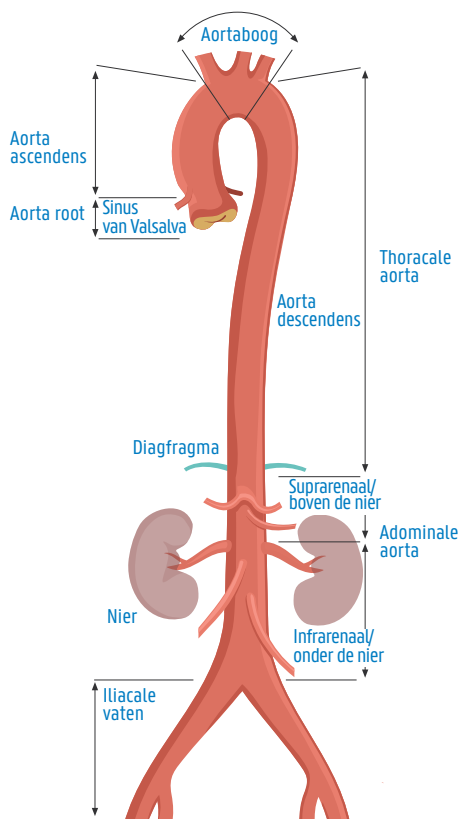


INHOUD

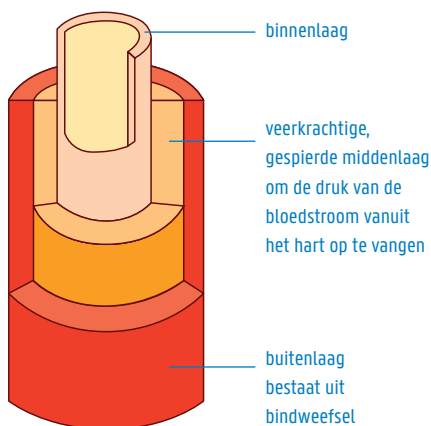
01	Wat is een erfelijke thoracale aorta-aandoening?	4
02	Diagnose	7
03	Erfelijkheid	8
04	Psychologische begeleiding	10
05	Leven met HTAD	11
06	Controle en behandeling	15
07	Wetenschappelijk onderzoek	16

01 WAT IS EEN ERFELIJKE THORACALE AORTA-AANDOENING?

De aorta



De aorta is de grootste slagader (arterie) van het lichaam. Die vervoert bloed onder grote druk (de bloeddruk) van het hart naar de rest van ons lichaam. Om die grote druk te kunnen opvangen, moet de aorta elastisch en stevig zijn.

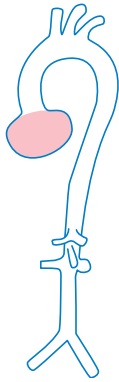


Aorta-aneurysma

Een aorta-aneurysma is een abnormale verwijding of uitzetting van de aorta. Die kan ontstaan door inwerking van de bloeddruk op een verzwakte aortawand. Wanneer de aortadiameter (doorsnede) minstens met de helft is toegenomen vergeleken met de normale diameter, spreken we van een aneurysma. Zoals te zien is op onderstaande figuur kunnen deze aneurysma's zich op alle niveaus van de aorta voordoen. Wanneer het aorta-aneurysma aanwezig is in de borstholte (thorax), spreken we van een thoracaal aorta-aneurysma. Ook in andere slagaders (bijvoorbeeld de hersen-, bekken- of knieslagader) kunnen zich aneurysma's ontwikkelen.



Normale aorta

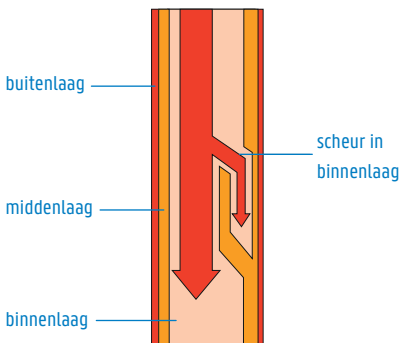
Aortawortel-
aneurysmaAorta-ascendens-
aneurysmaAortaboog-
aneurysmaAorta-descendens
aneurysma

Thoracaal aorta-aneurysma

Aortadissectie

Aorta-aneurysma's groeien over het algemeen langzaam en veroorzaken geen symptomen, tenzij er een complicatie zoals een aortadissectie optreedt. Een dissectie ontstaat door een klein scheurtje in de binnenlaag van de slagader waardoor het bloed zich ophoopt tussen de wandlagen. Dat kan ervoor zorgen dat de bloedtoevoer naar verschillende organen afgesloten raakt, waardoor hun zuurstofvoorziening in gevaar komt.

Meer weten over de aorta? Surf naar www.uzgent.be/aortateam.



Erfelijke thoracale aorta-aandoeningen

De term 'erfelijke thoracale aorta-aandoeningen' of 'heritable thoracic aortic diseases' (HTAD) is een verzamelnaam voor families waarbij thoracale aorta-aneurysma's of -dissecties voorkomen.

We spreken over HTAD als twee of meer personen in een familie een aorta-aneurysma en/of -dissectie in de borstholte hebben. Er wordt geschat dat de aandoening bij minstens een op de vijf patiënten familiaal voorkomt en mogelijk erfelijk is. Hoeveel het exact voorkomt, is moeilijk in te schatten aangezien aneurysma's vaak geen duidelijke symptomen veroorzaken tot dissectie optreedt. Familiale patronen blijven dus soms onder de radar.

Oorzaak

Een aneurysma of dissectie kan meerdere oorzaken hebben, bv. hogere leeftijd en/of een langdurig onbehandelde hoge bloeddruk. Wanneer een aneurysma op jongere leeftijd voorkomt en/of er geen duidelijke risicofactoren voor vaatziekten aanwezig zijn, kan erfelijke aanleg aan de basis liggen.

Deel van een syndroom?

Meestal zien we naast het optreden van HTAD geen bijkomende lichamelijke afwijkingen bij de patiënt of in de familie. We spreken dan van een **niet-syndromale vorm** van FTAAD.

Sommige patiënten vertonen wel andere specifieke lichamelijke kenmerken, wat het vermoeden van een **syndroom** kan wekken. Bijvoorbeeld, bij patiënten met een kromming van de wervelkolom (bv. scoliose), oogproblemen, afwijkende vorm van de borstkas, kan een vermoeden zijn van een bindweefselaandoening. Het Marfansyndroom is in deze groep het meest gekend.

Meer weten over Marfansyndroom? Surf naar www.uzgent.be/marfansyndroom.

02 DIAGNOSE

Cardiogenetische consultatie

Als je arts een erfelijke aanleg vermoedt, zal die je doorverwijzen naar de cardiogenetische consultatie.

Het consult gebeurt door een cardiogeneticus (arts) en mogelijk een genetisch counselor. Tijdens deze afspraak van 30 tot 45 minuten hebben we het met jou over je medische voorgeschiedenis en kan een klinisch onderzoek uitgevoerd worden. Er wordt eveneens een familiestamboom opgemaakt om de familiale medische voorgeschiedenis zo goed mogelijk in kaart te brengen.

De volgende topics komen aan bod:

- ▲ Medische voorgeschiedenis van jezelf en familieleden
- ▲ De specifieke condities die het risico op een thoracaal aneurysma of dissectie vergroten
- ▲ Medische redenen om erfelijkheidsonderzoek aan te bieden
- ▲ De procedure van erfelijkheidsonderzoek (welke testen, duurtijd, staafafname, kostprijs)
- ▲ Screeningsopties bij het vaststellen van een erfelijke fout
- ▲ Mogelijkheid tot deelname aan onderzoek, als je dat wil

Op basis van de verzamelde gegevens bekijken we of het zinvol is om een genetisch onderzoek op te starten. We besteden de nodige aandacht aan counseling (informer) zodat je het onderzoek, mogelijke uitkomsten van het onderzoek en de gevolgen daarvan voor jou en je familieleden goed begrijpt. Ook als genetisch onderzoek niet zinvol is, bespreken we dit in detail.

Hoe kan je je voorbereiden?

Om na te gaan of er bij jou sprake kan zijn van HTAD, is het van belang dat we zo goed mogelijk op de hoogte zijn van de medische gegevens en voorgeschiedenis van familieleden zoals (groot)ouders, broers/zussen, tantes en nonkels. Als jij zelf of een van deze familieleden een persoonlijke voorgeschiedenis van hart- of vaatandoeningen heeft, is het voor ons heel zinvol om de correcte diagnose te kennen en andere details zoals leeftijd bij diagnose en/of leeftijd van overlijden.

Genetisch onderzoek

Via een bloedafname kunnen we op zoek gaan naar een 'bouwfout' in je erfelijk materiaal (DNA) die verantwoordelijk kan zijn voor HTAD. Die 'bouwfout' benoemen we als een (waarschijnlijk) ziekteveroorzakende genetische variant.

Het remgeld dat je zelf moet betalen, is beperkt als je aangesloten bent bij een Belgisch ziekenfonds.

Op dit moment onderzoeken we op diagnostische basis een groep van genen waarbij een link beschreven is met HTAD. Dit labo-onderzoek neemt ongeveer vier maanden in beslag en bij één op de vijf patiënten kunnen we een onderliggende genetische variant identificeren. Indien er sprake is van een syndroom, vinden we vaker een onderliggende factor.

03 ERFELIJKHEID

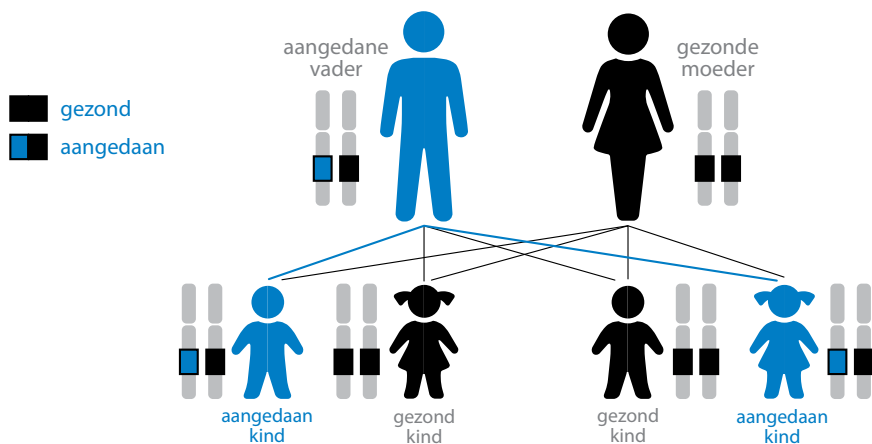
Wat betekent het voor jou?

Als een genetisch variant aan de basis ligt van de ontwikkeling van het aneurysma en/of dissectie, kan deze kennis van belang zijn om je toekomstige medische beleid en opvolging te bepalen. Bij sommige afwijkingen is uitgebreidere beeldvorming van de bloedvaten aangewezen en zal de grenswaarde voor een chirurgische ingreep ook anders zijn.

Het is belangrijk te weten dat als we vandaag geen genetische variant kunnen identificeren, het nog altijd nodig is om verder klinisch opgevolgd te worden, zoals voorgesteld door je behandelend arts.

Wat betekent het voor familieleden?

Een erfelijke aanleg identificeren biedt de mogelijkheid aan andere familieleden om via erfelijkheidsonderzoek na te gaan of zij ook drager zijn van deze genetische variant. Naar een volgende generatie erft HTAD meestal autosomaal dominant over. Autosomaal betekent dat zowel vrouwen als mannen drager kunnen zijn. Dominant betekent dat bij elke nieuwe zwangerschap de kans om de aandoening door te geven 1 op 2 of 50% bedraagt.



autosomaal dominante overerving

Dragers van een ziekteveroorzakende variant hebben een hoger risico om HTAD te ontwikkelen en laten zich bijgevolg best nauwgezet cardiologisch opvolgen. Niet alle dragers ontwikkelen symptomen. De ernst en leeftijd waarop de symptomen ontstaan kan sterk verschillen van persoon tot persoon, ook binnen één familie. Wanneer het genetisch variant in een familie gekend is, kunnen personen die dit niet overgeërfd hebben gerustgesteld worden: zij hebben hiervoor geen verdere opvolging nodig.

Als we geen erfelijke variant kunnen aantonen, kunnen we ook geen verder erfelijkheidsonderzoek opstarten maar is klinische evaluatie bij familieleden wel aangewezen.

Screening

Ondanks de snelle vooruitgang van wetenschappelijke kennis rond deze erfelijke varianten, kunnen we deze niet bij alle patiënten identificeren. Als er in de familie (nog) geen erfelijke variant voor HTAD gevonden is, sluit dit een erfelijke oorzaak niet uit. Om die reden gelden onderstaande controles voor alle eerstegraads familieleden (ouders, broers, zussen, kinderen) van een persoon met HTAD om mogelijke aneurysma's vroegtijdig op te sporen tussen de 25 en 55 jaar:

- ▲ Elke 5 jaar beeldvorming van de (thoracale) aorta (echografie, CT of MRI scan) met nadien controle bij de arts. Afhankelijk van de bevindingen kunnen vaker of minder vaak controles worden verricht.
- ▲ Bloeddrukcontrole en bij verhoogde waarde opstarten van behandeling volgens de richtlijnen voor hoge bloeddruk.

04 PSYCHOLOGISCHE BEGELEIDING

De ervaring leert ons dat mensen die met een mogelijke genetische diagnose geconfronteerd worden soms ongerust zijn. Ook de weerslag op andere gezins- of familieleden mag niet onderschat worden. Daarom kunnen we steeds psychologische begeleiding en opvolging voorzien als je dat wil.

Ook wanneer al een genetische variant aangetoond werd of wanneer geen duidelijkheid bestaat over de oorzaak van de familiale belasting, kan een gesprek met onze psychologen de nodige steun bieden om hiermee om te gaan.

Voor meer informatie rond psychologische begeleiding, surf naar www.uzgent.be/medischegenetica.

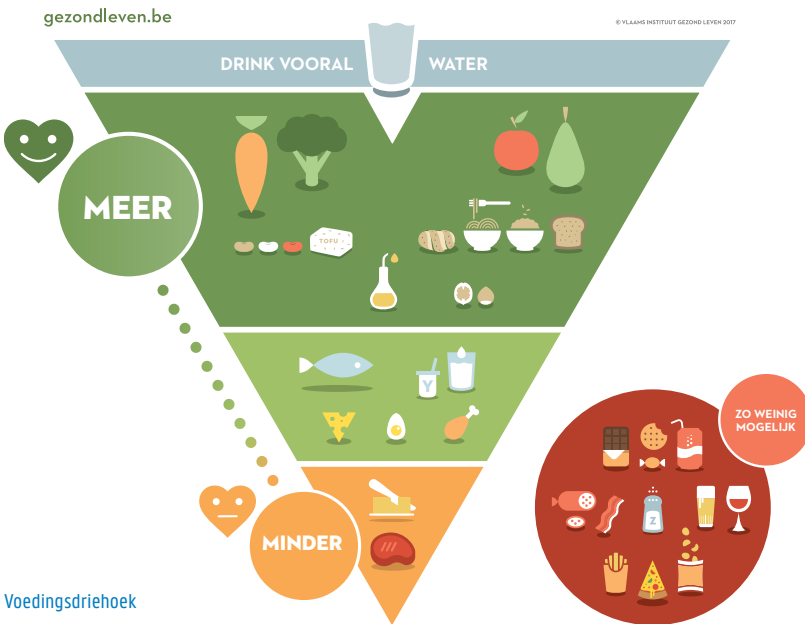
05 LEVEN MET HTAD

Naast medicamenteuze en operatieve behandelingen, is het ook belangrijk om goed te zorgen voor je gezondheid en zo de kans op bijkomende complicaties te verminderen.

Gezondheid

Gezond eten

Gezond eten heeft een positieve invloed op zowel het gewicht als op de bloeddruk. Gezond eten begint bij gevarieerd eten volgens de voedingsdriehoek.



Voedingsdriehoek

Niet roken

Roken leidt tot slagaderverkalking en verzwakt de bloedvatwand. Giftige stoffen in de tabaksrook kunnen ontstekingen van de bloedvatwand veroorzaken, zodat zich een aneurysma kan ontwikkelen.

Wil je stoppen met roken en heb je daar moeite mee? Op de website van Tabakstop vind je allerlei hulpmiddelen en ook je huisarts kan je hierbij begeleiden. Je kan worden doorverwezen voor professionele rookstopbegeleiding via de dienst Longziekten.

Overgewicht vermijden

Overgewicht kan leiden tot een hoge bloeddruk, een hoog cholesterolgehalte en suikerziekte. Dit zijn gekende risicofactoren die aanleiding geven tot aantasting van de bloedvatwand. Door je gewicht onder controle te houden, werk je zelf actief mee aan je gezondheid.

Bewegen

Net als gezond eten is lichamelijke beweging en sporten belangrijk, ook voor mensen met HTAD. Meer bewegen heeft een gunstige invloed op je bloeddruk en gewicht en bijgevolg op de gezondheid. Regelmatig en binnen je eigen grenzen bewegen, is dus aangeraden.

Niet alle sporten zijn even geschikt voor mensen met HTAD. **Dynamische inspanningen** zoals zwemmen, lopen en fietsen zijn een goede vorm van beweging. Bij deze sporten ben je continu in beweging. Hierdoor stijgt de bloeddruk minder snel, wat beter is voor je hart en bloedvaten. Door regelmatig te sporten, zullen je hart, longen en spieren beter werken.

Statische inspanningen zoals klimsport, bodybuilding en boksen raden we af. Bij deze korte hevige krachtsinspanningen, vaak vanuit stilstand, stijgt de bloeddruk plots heel sterk en kan de aorta onder druk komen. Zeker als je al aan de aorta geopereerd werd of een uitzetting of dissectie van de aorta hebt, vermijd je best deze sporten. Contactsporten zijn ook minder geschikt door de verhoogde kans op beschadiging van de vaatwand door de impact van een trauma. Daarnaast zijn er verschillende syndromale vormen van HTAD waarbij de gewrichten gevoeliger zijn voor blessures.

WEL DOEN	NIET DOEN
Dagelijks matige lichaamsbeweging	Gewichtheffen
Uithoudingssporten beoefenen zoals zwemmen, fietsen en wandelen	Contactsporten beoefenen zoals gevechtssporten, rugby
Luisteren naar je lichaam	Doorgaan tot je extreem moe bent

Het is niet eenvoudig om algemene adviezen te geven. Elke persoon is immers anders. Voordat je met sporten of bewegen begint, vraag je het best advies aan je behandelende arts.

Kinderwens

Het is belangrijk om vooraf over je kindwens te spreken met je behandelende arts. Dit geldt zowel voor mannen als voor vrouwen. Je houdt best rekening met een aantal zaken.

Overdraagbaarheid

Als de 'bouwfout' in je erfelijk materiaal bekend is, bestaat een kans van 50 procent dat je die doorgeeft aan je kind (zowel voor mannen als voor vrouwen). Er zijn mogelijkheden om dit risico op overdraging te beperken:

- ▲ **Pre-implantatie genetische test (PGT)** is een vorm van kunstmatige bevruchting (ivf). De genetische test vindt plaats na de bevruchting in een proefbuis en vóór we het embryo terugplaatsen in de baarmoeder. Wanneer je samen met je partner kiest voor PGT, vindt een uitgebreid voortraject plaats. Op deze manier kan je er vrijwel zeker van zijn dat je kind de aandoening niet zal vertonen. Voor meer info, mail ons op pgt.cmegg@uzgent.be.
- ▲ **Prenatale diagnostiek (PND)** wordt toegepast wanneer iemand zwanger is en een van de ouders drager is van een erfelijk defect. Door middel van een vlokcentest of vruchtwaterpunctie wordt het erfelijk materiaal van de foetus onderzocht op de eventuele aanwezigheid van het defect. Deze onderzoeken kunnen gebeuren vanaf respectievelijk de 11de en 15de week van de zwangerschap. Doorgaans wordt dit onderzoek enkel aangeboden wanneer de ouders een zwangerschap wensen af te breken indien het erfelijk defect aan het ongeboren kind werd doorgegeven. Dit is vaak een moeilijke beslissing.

Meer info vind je op www.uzgent.be/medischegenetica of in de patiëntenbrochures.

Zwangerschap

Een vrouw met een (verhoogde kans op) HTAD wordt geadviseerd dit vooraf te melden aan de cardioloog en zich tijdens de zwangerschap te laten begeleiden door een gynaecoloog én cardioloog.

Een zwangerschap en bevalling vergen een extra inspanning van het hart. Al vanaf de vijfde week van de zwangerschap neemt de hoeveelheid bloed sterk toe. Het hart moet dan harder werken om het bloed rond te pompen en om het ongeboren kindje van zuurstof te voorzien. Verder in de zwangerschap en tijdens de bevalling neemt de belasting verder toe. Die belasting kan er in combinatie met hormonale veranderingen voor zorgen dat de wand van de aorta verder verzwakt en dat de aorta verder uitzet.

In sommige gevallen kan ook een dissectie optreden. Een aortadissectie is een levensbedreigende complicatie voor moeder en kind. Het risico is afhankelijk van verschillende factoren. Wanneer je aorta voor de zwangerschap normaal of licht uitgezet is, is het risico op een aortadissectie zeer klein. Het risico stijgt als er vooraf sprake is van een matig of sterk uitgezette aorta of een belangrijke groei van de aortadiameter over de laatste jaren. We adviseren om een eventuele zwangerschapswens steeds op voorhand te bespreken met je behandelende arts. De risico's, behandeling en verdere begeleiding van de zwangerschap kunnen dan besproken worden.

06 CONTROLE EN BEHANDELING

Diagnosestelling en familieonderzoek

Medische genetica

09 332 36 03

cardiogenetica@uzgent.be

- ▲ Prof. dr. Julie De Backer, cardiogeneticus en cardiologe
- ▲ Prof. dr. Bert Callewaert, cardiogeneticus en kinderarts
- ▲ Prof. dr. Laura Muiño-Mosquera, cardiogeneticus en kindercardiologe
- ▲ Liesbeth Wildero – Van Wouwe, genetisch counselor
- ▲ Sabine Hellemans, psychologe

Opvolging

De (kinder)cardioloog voert een echografie van het hart uit om je aorta, hartkleppen en hartfunctie te onderzoeken. Om de volledige aorta te kunnen zien is er af en toe een scan nodig. Die scan gebeurt op de dienst Radiologie. De afwijkingen aan het hart en de bloedvaten worden in eerste instantie met medicatie behandeld.

Na de vaststelling van een aneurysma of dissectie van de aorta is verder levenslange opvolging bij de cardioloog en/of vaatchirurg noodzakelijk. Via echografie en MRI- of CT-scans wordt de aorta regelmatig onderzocht.

Tijdens deze opvolging wordt voor jou persoonlijk bekeken wat de beste behandeling is.

Kindercardiologen

09 332 24 64

- ▲ Prof. dr. Katya De Groote
- ▲ Prof. dr. Laura Muiño-Mosquera

Cardiologen

09 332 50 15

- ▲ Prof. dr. Julie De Backer
- ▲ Dr. Laurent Demulier
- ▲ Michèle de Hosson, verpleegkundig specialist, aortateam@uzgent.be

Andere specialismen en samenwerkingen

Indien nodig verwijzen we door naar andere specialismen zoals radiologie, hart- of vaatchirurgie, zodat we je de meest complete zorg kunnen bieden. Dat gebeurt meestal op lokaal niveau.

07 WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK

Al tientallen jaren doet het Centrum voor medische genetica in Gent onderzoek naar HTAD. Om dat te kunnen doen, is het nodig om zowel klinische gegevens en specifieke stalen van personen met HTAD te verzamelen. Meestal worden bloedstalen verzameld, soms een urinestaal of huidbiopsie. Als een operatie gepland wordt, kan je ook een stukje weggesneden aortaweefsel doneren aan wetenschappelijk onderzoek. Laat het je arts weten als je graag je steentje bijdraagt.

NOTA'S

Centrum voor medische genetica

Ingang 81, route 805

T +32 (0)9 332 36 03

E info.cmgg@uzgent.be

www.uzgent.be/medischegenetica

Deze brochure werd enkel ontwikkeld voor gebruik binnen het UZ Gent. Alle rechten voorbehouden. Niets uit deze uitgave mag worden veeveelvoudigd, opgeslagen in een geautomatiseerd gegevensbestand of openbaar gemaakt, in enige vorm of op enige wijze, zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van het UZ Gent.

Universitair Ziekenhuis Gent

C. Heymanslaan 10 | B 9000 Gent

T +32 (0)9 332 21 11 | E info@uzgent.be

www.uzgent.be