



Elke mens heeft een genetische code die zo uniek is als zijn vingerafdruk. De stam van de boom stelt een DNA-molecuul voor. De boom zelf staat symbool voor de stamboom, die van groot belang is bij het evalueren van de familiale voorgeschiedenis.

FAMILIAAL THORACAAL AORTA-ANEURYSMA EN -DISSECTIE

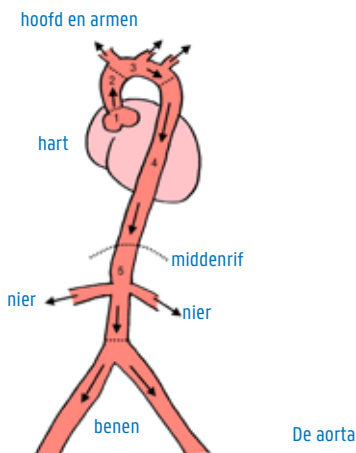
INHOUD

01	Wat is een familiaal thoracaal aorta-aneurysma en/of -dissectie?	4
02	Diagnose	7
03	Erfelijkheid	8
04	Psychologische begeleiding	10
05	Leven met FTAAD	11
06	Controle en behandeling	15

01 WAT IS EEN FAMILIAAL THORACAAL AORTA-ANEURYSMA EN/OF –DISSECTIE?

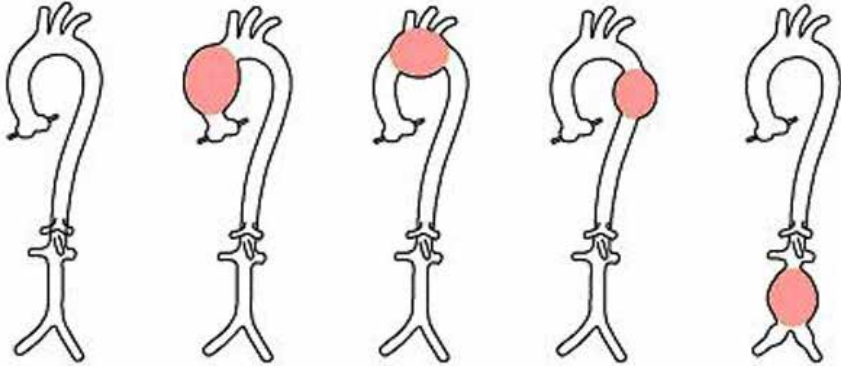
De aorta

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) meer dan tweemaal groter is dan 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

Aorta ascendens
aneurysmaAortaboog
aneurysmaAorta descendens
aneurysmaAbdominal (buik)
aneurysma

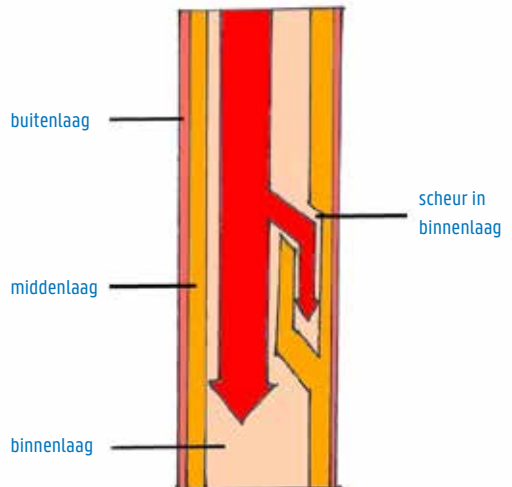
Thoracaal aorta-aneurysma

Aortadissectie

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

Meer weten over aorta-aneurysma en -dissectie?

Surf naar www.uzgent.be/aortateam of www.uzgent.be/aorta-aandoeningen.



Familiaal thoracaal aorta-aneurysma en/of –dissectie (FTAAD)

De term 'Familiaal thoracaal aorta-aneurysma en/of –dissectie' (FTAAD) is een verzamelnaam voor families waarin thoracale aneurysma's en/of -dissecties voorkomen.

We spreken over FTAAD als twee of meer personen in een familie een aorta-aneurysma in de borstholte hebben. Er wordt geschat dat de aandoening bij minstens één op vijf patiënten familiaal voorkomt, en mogelijk erfelijk is. De exacte prevalentie is moeilijk in te schatten aangezien aneurysma's vaak geen duidelijke symptomen veroorzaken tot dissectie optreedt. Familiale patronen blijven dus soms onder de radar. In de literatuur wordt FTAAD ook benoemd als 'hereditary thoracic aortic aneurysm disease' (HTAD).

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 FTAAD geen bijkomende lichamelijke afwijkingen in de familie. We spreken dan van een **niet-syndromale vorm** van FTAAD.

Sommige patiënten vertonen nog enkele andere specifieke lichamelijke kenmerken. Dat doet vermoeden dat de TAAD deel uitmaakt van **een syndroom**. Bijvoorbeeld, bij patiënten met een kromming van de wervelkolom (bv. scoliose), flexibele gewrichten, oogproblemen, afwijkende vorm van de borstkas, kan een vermoeden zijn van een bindweefsel-aandoening. Het Marfansyndroom is in deze groep het meest gekend.

Vragen over Marfansyndroom? Surf naar www.uzgent.be/marfansyndroom of www.uzgent.be/medischegenetica.

02 DIAGNOSE

Cardiogenetische consultatie

Als uw arts een erfelijke aanleg vermoedt, zal hij/zij u 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 u over uw 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 uzelf 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, staalafname, kostprijs)
- ▲ Screeningsopties bij het vaststellen van een erfelijke fout
- ▲ Mogelijkheid tot deelname aan onderzoek, als u 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 zodat u het onderzoek, mogelijke gevolgen en implicaties goed begrijpt. Ook als genetisch onderzoek niet zinvol is, bespreken we dit in detail.

Hoe kunt u zich voorbereiden?

Om na te gaan of u aanleg hebt om een thoracaal aneurysma en/of dissectie te ontwikkelen, is het van belang dat wij zo goed mogelijk op de hoogte zijn van de medische gegevens en voorgeschiedenis van familieleden zoals (groot)ouders, broers/zussen, tantes en nonkels. Als uzelf of een van deze familieleden een persoonlijke voorgeschiedenis van hart- of vaataandoeningen heeft, is het voor ons heel zinvol om de correcte diagnose te kennen en andere details zoals leeftijd van diagnose of leeftijd van overlijden.

Genetisch onderzoek

Via een bloedafname kunnen we op zoek gaan naar een 'bouwfout' in uw erfelijk materiaal (DNA). Door deze bouwfout hebt u mogelijk een verhoogd risico op het ontwikkelen van een aneurysma en/of dissectie.

Het remgeld dat u zelf moet betalen, is beperkt.

Op dit moment onderzoeken we op diagnostische basis een groep van genen waarbij al een link beschreven is met FTAAD. Dit labo-onderzoek neemt ongeveer vier maanden in beslag en bij één op de vijf patiënten kunnen we een onderliggende genetische factor identificeren.

03 ERFELIJKHEID

Wat betekent het voor uzelf?

Als een genetisch defect aan de basis ligt van de ontwikkeling van het aneurysma, kan deze kennis van belang zijn om uw toekomstig medisch beleid te bepalen. Bij sommige afwijkingen is uitgebreidere beeldvorming van de bloedvaten aangewezen.

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

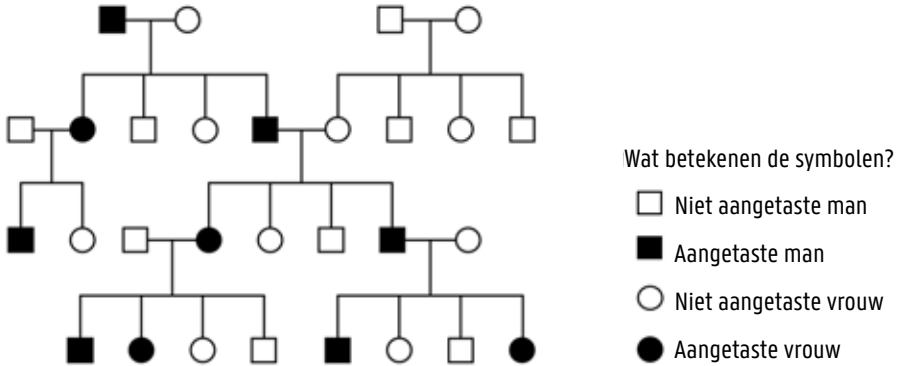
Wat betekent het voor familieleden?

Een erfelijke aanleg identificeren biedt de mogelijkheid aan andere familieleden om via erfelijkheids-onderzoek na te gaan of zij ook drager zijn van dit genetisch defect. Naar een volgende generatie erft FTAAD 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.

Dragers van een genetisch defect laten zich best nauwgezet cardiologisch opvolgen om aneurysma's vroegtijdig op te sporen. 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 defect in een familie gekend is, kunnen personen die dit niet overgeërfd hebben gerustgesteld worden.

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



Stamboom passend bij een autosomaal dominante aandoening

Screening

Ondanks de snelle vooruitgang van de wetenschappelijke kennis rond deze erfelijke factoren, kunnen we niet bij alle patiënten een erfelijke factor identificeren. Als er in de familie (nog) geen erfelijke factor voor FTAAD 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 FTAAD om mogelijke aneurysma's vroegtijdig op te sporen tussen de 25 en 65 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: Bij een verhoogde bloeddruk adviseren we bloeddrukverlagende medicatie.

04 PSYCHOLOGISCHE BEGELEIDING

De ervaring leert ons dat mensen die met het risico op een 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 u dat wil.

Ook wanneer al een genetisch defect 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.

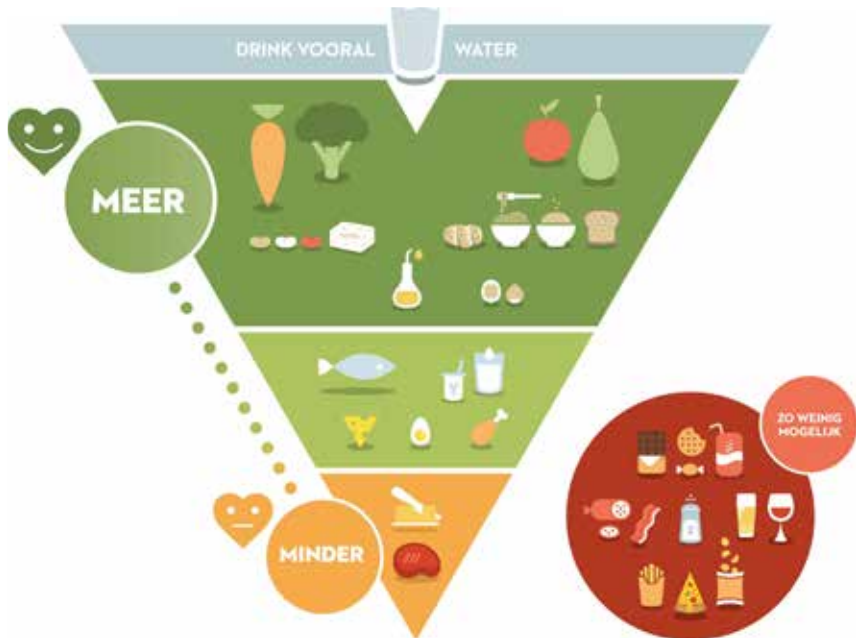
05 LEVEN MET FTAAD

Naast medicamenteuze en operatieve behandelingen kunt u als patiënt ook zelf meewerken aan uw behandelplan om de kans op bijkomende complicaties te minimaliseren.

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 u stoppen met roken en hebt u daar moeite mee? Op de website van Tabakstop vindt u allerlei hulpmiddelen. U kunt ook 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 uw gewicht onder controle te houden, werkt u zelf actief mee aan uw gezondheid.

Bewegen

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

Niet alle sporten zijn even geschikt voor mensen met een aneurysma.

Dynamische inspanningen zoals zwemmen, lopen en fietsen zijn een goede vorm van beweging. Bij deze sporten bent u continu in beweging. Hierdoor stijgt de bloeddruk minder snel, wat beter is voor uw hart en bloedvaten. Door regelmatig te sporten, zullen uw 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 u al aan de aorta geopereerd werd of een uitzetting of dissectie van de aorta hebt, vermijdt u 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 FTAAD waarbij de gewrichten gevoeliger zijn voor blessures.

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

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

Kinderwens

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

Overdraagbaarheid

Als de 'bouwfout' in uw erfelijk materiaal bekend is, bestaat een kans van 50 procent dat u die doorgeeft aan uw 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 u samen met uw partner kiest voor PGT, vindt een uitgebreid voortraject plaats.
- ▶ **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 informatie vindt u via www.uzgent.be/medischegenetica of in de brochures over deze onderwerpen.

Zwangerschap

Een vrouw met een (verhoogde kans op) FTAAD 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 grote 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 nog verder toe. Die belasting kan er in combinatie met eventuele bloeddrukproblemen en 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 uw 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 uw 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

Tel. 09 332 36 03

cardiogenetica@uzgent.be

- ▲ Prof. dr. Julie De Backer, cardiogeneticus en cardiologe
- ▲ Prof. dr. Bert Callewaert, cardiogeneticus en kinderarts
- ▲ Dr. Laura Muiño-Mosquera, cardiogeneticus en kindercardiologe
- ▲ Liesbeth Wildero – Van Wouwe, genetisch counselor, liesbeth.wilderovanwouwe@uzgent.be
- ▲ Sabine Hellemans, psychologe, sabine.hellemans@uzgent.be

Pre-implantatie Genetische Test

pgt.cmgg@uzgent.be

- ▲ Prof. dr. Sandra Janssens, klinisch geneticus
- ▲ Virginie Szymczak, PGT-coördinator
- ▲ Sabrina Schietaert, PGT-coördinator

Opvolging

De (kinder)cardioloog voert een echografie van het hart uit om uw 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 u persoonlijk bekeken wat de beste behandeling is.

Andere specialismen en samenwerkingen

Indien nodig verwijzen we door naar andere specialismen zodat we u de meest complete zorg kunnen bieden. Dit gebeurt meestal op lokaal niveau.

Ook op internationaal niveau werken wij samen met andere specialisten in kader van FTAAD. Zo kunnen we onze expertise op een optimale manier uitbreiden en delen met andere centra.

Team voor kinderen

Tel. 09 332 24 64

- ▲ Prof. dr. Daniël De Wolf
- ▲ Prof. dr. Katya De Groote
- ▲ Prof. dr. Kristof Vandekerckhove
- ▲ Dr. Joseph Panzer
- ▲ Dr. Laura Muiño-Mosquera

Team voor volwassenen

Tel. 09 332 50 15

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

Radiologie

Tel. 09 332 40 82

- ▲ Dr. Daniël Devos

Vaatchirurgie

Tel. 09 332 61 48

- ▲ Prof. dr. Frank Vermassen
- ▲ Prof. dr. Isabelle Van Herzeele
- ▲ Dr. Nathalie Moreels

Hartchirurgie

Tel. 09 332 47 00

- ▲ Dr. Jens Czaplá
- ▲ Prof. dr. Thierry Bové
- ▲ Prof. dr. Katrien François
- ▲ Prof. dr. Yves Van Belleghem
- ▲ Dr. Thomas Martens
- ▲ Dr. Tine Philipsen

Meer weten over onze samenwerkingen? Surf naar www.uzgent.be/medischegenetica.

Centrum voor Medische Genetica

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

Volg ons op

