

Thoracaal Aorta Aneurysma (met kans op) Dissectie (TAAD)

Wanneer de thoracale aorta (lichaamsslagader in de borstkas) boven een bepaalde diameter komt (verwijd is) spreekt men van een aneurysma. Een aneurysma van de aorta in de borstholte (thorax) wordt afgekort als TAA. Een TAA kan een gevaarlijke aandoening zijn, omdat de kans bestaat dat de binnenwand van de aorta loslaat; dit heet een dissectie. Ook kan de aortawand scheuren (in medische termen een ruptuur). Zolang de aorta niet heel breed is, is de kans op een dissectie of ruptuur klein. Echter, wanneer de aortadiameter boven een bepaalde waarde komt, wordt een operatie geadviseerd. De kans op een dissectie/ruptuur is dan namelijk groter dan de gezondheidsrisico's die voor een operatie gelden. Heel soms kan een dissectie optreden zonder dat de aorta verwijd is.

Cardiologisch onderzoek

De diagnose TAAD wordt gesteld op grond van afwijkingen bij echo- en/of een MRI-onderzoek van het hart/de aorta. Nadat de diagnose TAAD is gesteld, wordt dit beeldvormend onderzoek regelmatig herhaald. Dit is nodig om de diameter van de aorta in de gaten te houden.

Behandeling

TAAD kan niet worden genezen. De behandeling wordt afgestemd op basis van de grootte van de verwijding. Vaak worden er medicijnen voorgeschreven om de bloeddruk te verlagen en is het advies een gezonde levensstijl na te streven. Ook wordt geadviseerd om extreme inspanning (zoals topsport en gewichtheffen) te vermijden. Zoals genoemd, wordt een operatie geadviseerd wanneer de aortadiameter boven een bepaalde waarde komt. Hierbij kan een deel van de aorta vervangen worden, of er kan een stent geplaatst worden in de aortaverwijding.

Erfelijkheid

Bij het merendeel van TAAD speelt erfelijke aanleg slechts een kleine rol. Een veel voorkomende oorzaak is een hoge bloeddruk. TAAD ontstaat in deze gevallen vaak op latere leeftijd (boven de 60 jaar) en meestal zijn er geen andere (jongere) personen met een aortaverwijding in de familie.

Heel soms (bij minder dan 1%) is een aortaverwijding onderdeel van een erfelijke aandoening waarbij het bindweefsel verzwakt is (zoals bij het Marfan syndroom). Er zijn dan vaak ook bijzondere verschijnselen van de huid, het skelet, de gewrichten en/of de ogen.

In ongeveer 20% speelt erfelijke aanleg bij TAAD een belangrijke rol, maar is er geen sprake van een syndroom of een gegeneraliseerde bindweefselzwakte. De bindweefselzwakte beperkt zich dan tot de vaten. TAAD is dan het enige verschijnsel dat in de familie voorkomt.

DNA-onderzoek

De kans van het vinden van een mutatie (ziekteveroorzakende verandering) in het erfelijk materiaal (het DNA) bij een patiënt met TAAD is klein. Daarom is DNA-onderzoek alleen zinvol als er een sterke verdenking is op een erfelijke oorzaak. Dit is het geval wanneer:

- er een verdenking bestaat op een erfelijke bindweefselzwakte (zoals bij het Marfan syndroom)
- er in de familie meerdere personen zijn met een TAAD
- TAAD op jonge leeftijd is ontstaan

Nog niet alle genen waarin mutaties TAAD kunnen veroorzaken zijn bekend. Ook als er geen mutatie met DNA-onderzoek is aangetoond, kan TAAD dus nog wel erfelijk zijn.

Onderzoek bij familieleden

Wanneer DNA-onderzoek bij een patiënt niet zinvol is, omdat de verdenking op een erfelijke oorzaak voor TAAD niet sterk is, geldt vaak wel het advies om de naaste familieleden door middel van (eenmalig) cardiologisch onderzoek te controleren op de aanwezigheid van een TAAD.

Families waarin wel een mutatie is gevonden:

Wanneer er bij een patiënt met TAAD een mutatie is aangetoond kunnen familieleden onderzocht worden op dragerschap van deze mutatie door middel van DNA-onderzoek in bloed. Draggers komen onder controle bij de cardioloog. Familieleden die geen drager zijn van de mutatie hebben geen verhoogde kans om TAAD te krijgen en hoeven zich niet door een cardioloog te laten controleren. Als een familielid geen DNA-onderzoek wil laten verrichten, geldt het advies voor periodieke cardiologische controle.

Families waarin geen mutatie is gevonden

In families waarin (nog) geen mutatie is gevonden, kan de ziekte nog steeds erfelijk zijn. Het is dan niet mogelijk om via DNA-onderzoek bij familieleden te testen wie wel of geen verhoogde kans heeft om TAAD te ontwikkelen. In dit geval is het alleen mogelijk om de naaste familieleden door middel van (periodiek) cardiologisch onderzoek te controleren op de aanwezigheid van een TAAD.

Overwegingen

Vroegtijdig opsporen van TAAD kan gezondheidswinst opleveren. Er kunnen ook nadelen zitten aan onderzoek bij iemand die (nog) geen klachten heeft. Iemand kan zich bijvoorbeeld minder gezond voelen als (de aanleg voor) een hartziekte wordt ontdekt, of het kan vragen oproepen bij het afsluiten van bijvoorbeeld een arbeidsongeschiktheidsverzekering. Voor meer informatie over erfelijkheid en verzekeren verwijzen wij u naar www.erfelijkheid.nl. DNA-onderzoek en cardiologisch onderzoek worden vergoed door de basisverzekering van de zorgverzekering. Uw (verplichte) eigen risico moet u wel zelf betalen als u dit nog niet heeft verbruikt (kinderen onder de 18 jaar hebben geen eigen risico).

Maatschappelijk werk

Het (mogelijk) hebben en kunnen doorgeven van een aandoening als TAAD kan leiden tot ongerustheid en vragen. Als u een (telefonische) afspraak wilt met één van onze maatschappelijk werkers, dan kunt u contact opnemen met de afdeling Genetica van het UMC Utrecht.

Patiëntenvereniging

Er is een actieve patiëntenvereniging van en voor mensen met een hart- of vaatandoening: Harteraad. Meer informatie vindt u op: www.harteraad.nl.

Hebt u nog vragen?

Dan kunt u contact met ons opnemen. Dat kan telefonisch via 088 75 538 00 of per e-mail via cardiogenetica@umcutrecht.nl.

Voor een afspraak op onze polikliniek kunt u zich laten verwijzen door uw huisarts of behandelend specialist.

Contactinformatie

Cardiogenetica UMCU

Bezoekadres:
UMC Utrecht
Locatie WKZ
Lundlaan 6
3584 EA Utrecht

Postadres:
Huispostnummer KC04.084.2
Postbus 85090
3508 AB Utrecht

Tel 088 755 3800
Fax 088 755 3801

cardiogenetica@umcutrecht.nl

Genetisch consulenten

Mw. A. Schoemaker
Drs. I. Wieffer

Maatschappelijk werker

Mw. N. van den Boogaard

Cardiologen

Prof. dr. F.W. Asselbergs
Drs. H.F. Baars
Dr. R.J. Hassink
Dr. J. Van der Heijden

Kindercardiologen

Dr. A.C. Blank
Dr. J.M.P. Breur
Drs. H. ter Heide

Klinisch genetica

Dr. A.F. Baas
Dr. R.L.E. van Loon
Drs. J.G. Post
Drs. J.J. van der Smagt

Labspecialist

Dr. D. Dooijes