

Information till patienter och anhöriga

Familjära thorakala aortasjukdomar

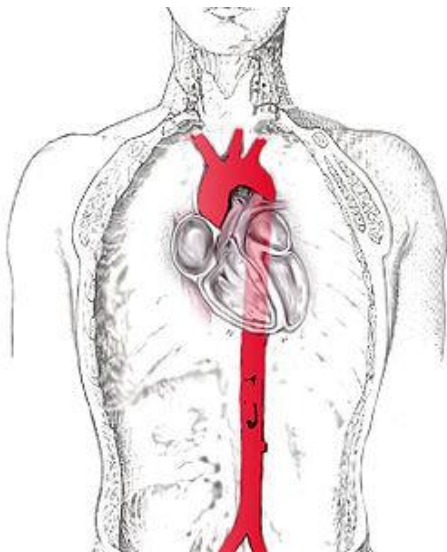


Denna information riktar sig till dig som har familjär thorakal aortasjukdom eller är anhörig till någon med sjukdomen. Centrum för kardiovaskulär genetik (CKG) vid Norrlands universitetssjukhus i Umeå arbetar för att förebygga sjuklighet och död i ärftliga hjärt- och kärlsjukdomar (kardiovaskulära sjukdomar). Inom ramen för CKG samarbetar Hjärtcentrum, Barn- och ungdomscentrum, Medicincentrum och klinisk genetik.

Centrum för kardiovaskulär genetik
Norrlands universitetssjukhus

 region
västerbotten

Stora kroppspulsådern, aorta, kan drabbas av bråck (utvidgning) som beror på försvagningar i kärlväggen vilket kan leda till bristningar i kärlväggen, detta kallas aortadissektion. Denna ovanliga sjukdom sitter nästan alltid i den första delen av aorta som ligger närmast hjärtat. När sjukdomen är ärftlig kallas den för familjär thorakal aortasjukdom. Det är viktigt att thorakala pulsåderbråck skiljs från de betydligt vanligare pulsåderbråcken i magen. Pulsåderbråck i magen har liknande orsaker som hjärtinfarkt d.v.s. rökning, höga blodfetter, övervikt, diabetes, högt blodtryck samt är vanligare hos äldre och är sällan ärftliga.



Aorta (stora kroppspulsådern) för syrerikt blod från hjärtat ut till kroppens alla delar. Aorta har röd färg på bilden (bildkälla: Wikipedia)

Vad är en aortadissektion?

En aortadissektion är en bristning i stora kroppspulsåderns vägglager. Bristningen börjar i aortaväggens insida och ger då upphov till en blödning mellan pulsåderns vägglager. Blödningen kan gå genom hela aortaväggen men eftersom den yttre väggen är stark är det betydligt vanligare att blödningen inte bryter igenom hela kärlväggen. I stället sprids den mellan aortaväggens olika skikt (dissekerar ~ delning). Blödningen sprider sig ibland endast några centimeter, andra gånger längs med hela aorta, från hjärtat ned till bäckenådrorna.

Varför får man aortadissek-tioner?

I de flesta fall finns ingen känd orsak till aortadissektionen och inte heller någon misstanke om ärftlig bakgrund. Det kan då vara en medfödd eller förvärvad svaghet i aorta.

Ungefär 20 % av alla som drabbas av aortadissek-tioner har en ärftlig form som beror på ett förändrat arvsanlag (sjukdomsorsakande genvariant). Dessa arvsanlag - gener - är recept för uppbyggnaden av aortas stödjevådnader, ett slags mjukt skelett i kärlväggen.

Vid de flesta av dessa ärftliga tillstånd ser man att delar av aorta långsamt vidgar sig med åren. Man kallar dessa vidgningar för aneurysm (pulsåder-bråck). Ju vidare aorta är, desto större är risken att drabbas av en dissektion. Denna vidgning går olika snabbt i olika familjer och hos olika individer. Alla anlagsbärare drabbas således inte av dissektioner, inte ens vid hög ålder.



Aortadissektion: I början av aorta har en bristning uppstått (se pilen). Sedan har blödningen (mörkröd färg) vandrat (dissekerat) i aortaväggen ned mot aortas delning längts ned i bilden (bildkälla: Wikipedia)

Vad orsakar familjära aortadissektioner?

Efterhand har man funnit att aortasjukdomen i vissa släkter är kopplad till symptom från andra organ (tex. hud, skelett och ögon). Den först upptäckta sjukdomen var Marfans syndrom, senare upptäcktes Loeys-Dietz syndrom och Ehlers-Danlos av kärltyp. Idag undersöks flera olika gener som kan ge upphov till aortasjukdom.

Är aortadissektion vanlig?

Det finns en sammanställning från hela Sverige för åren 2002-2016 som visar att c:a 7/100 000 invånare årligen drabbas av aortadissektioner.

Vilka symptom har man vid en akut aortadissektion?

Typiska symptom vid dissektion är plötslig, kraftig och ihållande smärta mitt i bröstet eller mot brösttryggen. Smärtan strålar ibland upp mot hals eller ut i armar. Symptomen kan således misstolkas för en hjärtinfarkt.

Hur behandlas en akut aortadissektion?

Aortadissektion är ett allvarligt tillstånd med högre dödlighet än hjärtinfarkt och det är därför viktigt att snabbt ställa rätt diagnos. Behandlingen är individuell och beror på var dissektionen sitter och vilka komplikationer den har orsakat. Aortadissektioner som börjar nära hjärtat brukar ofta opereras akut och de som utgår från den nedåtstigande delen av aorta behandlas i första hand med kraftig blodtryckssänkande behandling.

Ärftlighet

Ärftlighetsgången vid familjär thorakal aortasjukdom innebär att samtliga förstagradssläktingar (syskon, barn och föräldrar), oavsett kön, löper 50 % risk att vara bärare av samma genetiska förändring (autosomt dominant ärftlighetsgång). Det skadade anlaget "hoppas inte över" en generation, däremot kan graden av sjukdomen variera mellan olika individer i en och samma familj. I många familjer förefaller anlagsbärande män drabbas tidigare än anlagsbärande kvinnor.

I vissa familjer ser man en ökad förekomst av tvåsegelklaff (sk bikuspid aortaklaff), aneurysm i andra blodkärl än aorta och skelettförändringar som skolios, klumpfot etc.

Hur tar man reda på om man är anlagsbärare?

I familjer med känd genetisk skada kan familjemedlemmar erbjudas anlagsbärartest. Detta sker med ett vanligt blodprov.

De som inte ärvt det skadade anlaget löper inte risk att få sjukdomen och kan därmed inte heller föra anlaget vidare.

Hos de flesta med familjär thorakal aortasjukdom saknas idag kunskap om den sjukdomsorsakande genvarianten. För att undersöka om man har sjukdomen undersöker man i stället bröst-korgsaorta med ultraljud (s.k. ekokardiografi), skiktröntgen (datortomografi) eller magnetkamera.

Hos unga personer kan aorta fortfarande vara normal eller endast lätt vidgad och undersökningen kan behöva upprepas efter ett antal år. Vid fynd av vidgad thorakalaorta rekommenderas regelbunden uppföljning inkluderande kontroll av aortavidd samt blodtryck.

Många landsting inbjuder nu samtliga 65-åriga män till ultraljudsundersökning av aorta i buken för att hitta bukaortaaneurysm. **Vid denna undersökning kontrolleras bara bukaorta och därmed kan man inte utesluta thorakal aortasjukdom.**

Vad kan man göra för att förebygga dissektion om man är anlagsbärare?

Man vet att ett högt blodtryck ökar belastningen på kroppspulsådern och därför rekommenderar man tidig blodtryckssänkande behandling om blodtrycket ligger över 130/80 mm Hg.



Med godkänd hembloodtrycksmätare kan man själv kontrollera sitt blodtryck hemma. (bildkälla: freedigitalphotos.net)

Om man är anlagsbärare rekommenderas återkommande kontroller av aorta med ekokardiografi, röntgen eller magnetkamera. Risken för dissektion ökar ju mer vidgad aorta är.

För att förhindra dissektioner utför man idag förebyggande operationer av aorta för de som har aortamått över vissa gränser.

Finns några särskilda levnadsregler vid familjär thorakal aortasjukdom?

Rökning ökar risken för alla typer av hjärt-kärlsjukdom, och rökstopp rekommenderas.

De som har vidgad aorta, eller haft dissektioner, rekommenderas att undvika situationer som kan ge kraftig blodtrycksstegring, vilket i praktiken är väldigt tunga lyft.

Forskning

Som vid många andra ovanliga sjukdomar är det mycket vi ännu inte vet och behovet av forskning är stort. Vi bedriver forskning kring dessa sjukdomar, framför allt för att hitta nya sätt att diagnostisera och riskvärdera sjukdomen. Vi letar också efter nya, ännu

okända gener som kan förklara sjukdomen. Vårt mål är att få bättre kunskap om sjukdomen, behandla anlagsbärare förebyggande och därmed förhindra dissektioner.

Var skall jag vända mig för att få information?

Centrum för kardiovaskulär genetik
Hjärtcentrum
Norrlands universitetssjukhus
901 85 UMEÅ.
Telefon: 090-785 12 87



[https://www.1177.se/Vasterbotten/hitta-
vard/kontaktkort/Centrum-for-kardiovaskular-
genetik/](https://www.1177.se/Vasterbotten/hitta-
vard/kontaktkort/Centrum-for-kardiovaskular-
genetik/)

Hemsida: www.regionvasterbotten.se/ckg

Kontaktuppgifter till de kliniskt genetiska enheterna i Sverige

Norra sjukvårdsregionen:

Klinisk genetik
Norrlands universitetssjukhus,
Umeå
Växel: 090-785 00 00

Stockholmsregionen:

Mottagning Klinisk genetik Solna
Karolinska Universitetssjukhuset,
Stockholm
Växel: 08-123 700 00

Västra Götalandsregionen:

Klinisk Genetik Mottagning
Sahlgrenska Universitetssjukhuset,
Göteborg
Växel: 031-342 10 00

Uppsala Örebroregionen:

Allmän-genetiska mottagningen
Akademiska sjukhuset,
Uppsala
Växel: 018-611 00 00

Sydöstra sjukvårdsregionen:

Klinisk genetikutredningsenhet
Universitetssjukhuset, Linköping
Växel: 010-103 00 00

Södra sjukvårdsregionen:

Genetikmottagning
Skånes universitetssjukhus, Lund
Växel: 046-17 10 00

