

Handläggning av thorakal aortasjukdom vid Norrlands Universitetssjukhus

Version 2.0, Bäst före 2020-12-31

Umeå 2019-09-25

Bo Carlberg, Kardiologi, Hjärtcentrum
Fredrik Holmner, Thoraxkirurgi, Hjärtcentrum
Karen Sörensen, Bild och Funktionsmedicin
Lars Johansson, Kardiologi, Hjärtcentrum
Matias Hannuksela, Thoraxanestesi, Hjärtcentrum
Per Ottander, Kardiologi, Hjärtcentrum
Peter Nyberg, Klinisk Genetik, Laboratoriecentrum

Synpunkter på innehåll, önskemål om kompletteringar, frågor etc. gärna till
lars.a.johansson@regionvasterbotten.se

Förkortningar

AD: Aortadissektion

ACE-hämmare: Läkemedelsgrupp, hämmar angiotensin-converting enzyme

ARB: Läkemedelsgrupp, angiotensinreceptor-blockare

BAV: Bikuspid aortaklaff

CABG: Coronary artery by-pass graft (kranskärlskirurgi)

CKG: Centrum för kardiovaskulär genetik vid NUS

DT: Datortomografi

EKG: Elektrokardiografi

H-TAD: Hereditära aortaaneurysm och dissektioner

ICD: Intracardiell defibrillator

LDS: Loeys-Dietz Syndrom

LVOT: Left ventricular outflow tract, utflödesdelen från vänsterkammaren

MRT: Magnetresonanstomografi

NOAK: Nya orala antikoagulantia

NUS: Norrlands Universitetssjukhus

TAM: Thorakala aortamottagningen

TAVI: Transkateter aortaklaffsimplantation

TEE: Transesofageal ekokardiografi

TEVAR: Thorakal endovaskulär aorta-reparation

TTE: Transthorakal ekokardiografi

vEDS: Vaskulär Ehler-Danlos

Innehåll

Indikationer för elektiv operation av thorakala aortaaneurysm

Uppföljning av patienter med thorakal aortasjukdom

Uppföljning av thorakal aortasjukdom före och under graviditet

Uppföljning av patienter med klaffprotes

Mätning av aortadiameter

Thorakala aortamottagningen

HTAD (Hereditära aortaaneurysm och dissektioner)

Indikation för genetisk provtagning

Källa till respektive rekommendation anges med referensnummer. Referenser finns i slutet av dokumentet. I några fall finns ingen rekommendation i guidelinen eller vi har önskat modifiera rekommendationen av lokala skäl. Då anges referens nr 8 "NUS-praxis".

Indikationer för elektiv operation av thorakala aortaaneurysm

Här anges vid vilka aortadiametrar som intervention skall övervägas. Dessa gränser är inte absoluta. Faktorer som ökar risken för dissektion kan föranleda intervention vid en lägre diameter och ökad operationsrisk kan innebära en högre diameter. Patienter med thorakal aortasjukdom bör remitteras till Thorakala Aortamottagningen, Hjärtcentrum, NUS, *innan* en patient når nedanstående mått.

Vid akuta tillstånd kontaktas thoraxjour vid NUS via sjukhusväxeln 090-785 1111.

Beslutsunderlag inför beslut om profylaktiskt aortaingrepp¹	
Faktorer som talar för operation	Faktorer som ökar risken vid operation
Aortadiameter i aktuellt område enl. tabell nedan	Vaskulär Ehlers-Danlos syndrom
Snabb tillväxt av aneurysm (> 5 mm/år)	Komplicerade operationsförhållanden
Rökare	Descendensaneurysm
Trycksymptom från aneurysm	KOL
Bindvävssjukdom	Njurinsufficiens
Aortadissektioner i släkten	Tidigare hjärtkirurgi
Högt blodtryck	Hög ålder
Samtidig aortainsufficiens eller aortastenosis	Nedsatt vänsterkammarmfunktion

Aortadiametrar där profylaktiska ingrepp övervägs för att förebygga dissektion/ruptur

Tillstånd	Aortarot	Ascendens	Aortabåge	Descendens	Inför graviditet
Degenerativ/ Idiopatisk	55 mm ^{1,2}	Se aortarot	60 mm ¹	60-65 mm op ^{1,2} 55 mmTEVAR ^{2,C}	50 mm ¹⁴
Bikuspid aortaklaff	55 mm ⁹ 50 mm vid familjär sjukdom el snabb tillväxt (> 5 mm/år). ⁹ 45 mm vid annan samtidig hjärtkirurgi ⁹	Se aortarot	55 mm ¹	65 mm ¹	50 mm ¹⁵
Vid annan samtidig hjärtkirurgi	Individuella pre-/perioperativa ställningstaganden ⁸	45 mm ^{1,2}			
HTAD^B	45-50 mm ¹	45-50 mm ¹	55-60 mm ¹	55-60 mm ¹	41-45 mm ⁸
Marfan^A	50 mm ^{1,2} 45 mm vid dissektion i släkten el tillväxt > 3 mm/år ^{1,2}	50 mm ¹	55-60 mm ¹	50 mm ^{8,10}	41-45 mm ¹
LDS	42 mm ¹	42 mm ¹	Individuell bedömning	50 mm ¹	40 mm ⁵
vEDS	Stora risker vid kirurgi. Kontakta thoraxkirurg innan kärlinterventioner övervägs.				Genetisk vägledning ¹¹
ACTA2	45 mm ⁶	45 mm ⁶	Individuell bedömning	Individuell bedömning	40 mm ⁸
MYLK	40 års ålder eller dilaterad ¹²	Se aortarot	Individuell bedömning	Individuell bedömning	40 mm ⁸
Turner's syndrom	> 27,5 mm/m ² ²	>25 mm/m ² ¹	Individuell bedömning	Individuell bedömning	25 mm/m ^{2,13}

A Patienter med klart Marfanliknande bild men som inte helt uppfyller kliniska kriterier och saknar FBN-1-mutation handläggs som patienter med Marfan syndrom.²

B Ta också hänsyn till aortadiameter och ålder vid dissektion hos övriga i släkten.

C För patienter med bindvävssjukdom används TEVAR endast undantagsvis. Öppen kirurgi är att föredra.^{2,16}

Uppföljning av aorta och medelstora artärer för patienter med Thorakal Aortasjukdom

Tillstånd	Uppföljning av anlagsbärare utan kliniska tecken till artärsjukdom.	Uppföljning av dilaterad aorta och andra artärer. Ej opererad, ej dissekerad.	Uppföljning efter aortadissektion (AD).	Uppföljning efter profylaktisk op av thorakalt aorta-aneurysm.	Uppföljning efter TEVAR (används undantagsvis vid bindvävssjukdom)
Degenerativ aortasjukdom, inklusive BAV. Om familje-anamnes, se nedan	Ej tillämpligt	TTE/MRT/DT var 6-12 månad beroende på aortadiameter, tillväxthastighet och eventuell ärftlighet. Om stabila förhållanden under 2 år kan kontrollintervall förlängas till 24 mån ¹ . Om tillväxt ≥ 3 mm på ett år – överväg mätning med DT/MRT ² .	Opererad AD: DT/MRT 3 mån ⁸ , 6 mån, 12 mån, och därefter årligen ² . Medicinskt behandlad AD: DT/MRT 1 mån, 6 och 12 mån, därefter årligen ³ .	DT/MRT av hela aorta postoperativt, 3 mån, därefter var 3-5:e år ² .	1 mån, 6 mån, 12 mån, 24 mån efter ingreppet. Om aneurysm utan läckage då, glesa ut till vartannat år, annars årliga kontroller. Om dissektionsindikation, fortsatta årliga kontroller. ²
HTAD (ärftlig thorakal aortasjukdom där gentest varit negativ eller ej möjlig att genomföra)	1:a och 2:a gradsläktingar ⁴ med normal TTE el DT: Undersökningen upprepas vart 5:e år fram till 50 års ålder ⁸ .	DT/MRT kärl, huvud, hals, thorax-buk vid diagnos. ⁸ TTE minst årligen om ≥ 45 mm aorta. Generellt individuell uppföljning beroende på familjens sjukdomsbild. ⁸	Opererad AD: DT/MRT 3 mån ⁸ , 6 mån, 12 mån, och därefter årligen ² . Medicinskt behandlad AD: DT/MRT 1 mån 6 och 12 mån efter, därefter årligen ³ .	DT/MRT av hela aorta postoperativt, 3 mån, därefter vartannat år ⁸	1 mån, 6 mån, 12 mån, 24 mån efter ingreppet. Om aneurysm utan läckage då, glesa ut till vartannat år, annars årliga kontroller. Om dissektionsindikation, fortsatta årliga kontroller. ²
Marfan¹	DT/MRT kärl - huvud, hals, thorax-buk vid diagnos. TTE årligen ⁴ .	Aortarot eller ascendens <45 mm; ekokardiografi årligen. ≥ 45 mm; ekokardiografi var 6:e mån ⁴ . DT/MRT kärl - huvud, hals, thorax-buk enligt individuell bedömning ⁵	DT/MRT 1mån, 6 mån och 12 mån efter, därefter årligen ³ .	DT/MRT av hela aorta postoperativt, 3 mån, sedan DT/MRT årligen ⁵	1 mån, 6 mån, 12 mån, 24 mån efter ingreppet. Om aneurysm utan läckage då, glesa ut till vartannat år, annars årliga kontroller. Om dissektionsindikation, fortsatta årliga kontroller. ²
Forts. Uppföljning av aorta och medelstora artärer för patienter med Thorakal Aortasjukdom					

Tillstånd	Uppföljning av anlagsbärare utan tecken till sjukdom.	Uppföljning av dilaterad aorta. Ej opererad, ej dissekerad.	Uppföljning efter aortadissektion.	Uppföljning efter profylaktisk op av thorakalt aorta-aneurysm.	Uppföljning efter profylaktisk TEVAR
LDS	TTE årligen. DT/MRT vartannat år ¹ .	Aortarot eller ascendens <40 mm, TTE årligen. ≥ 40 mm, TTE var 6:e mån. ¹	DT/MRT, innan utskr från thorax, 3, 6 och 12 mån efter, därefter årligen. ⁵	DT/MRT av hela aorta postoperativt 3 mån sedan DT/MR årligen. ⁵	1 mån, 6 mån, 12 mån, 24 mån efter ingreppet. Om aneurysm utan läckage då, glesa ut till vartannat år, annars årliga kontroller. Om dissektionsindikation, fortsatta årliga kontroller. ²
vEDS	Handläggs via thorakala aortamottagningen.	Handläggs via thorakala aortamottagningen.	Handläggs via thorakala aortamottagningen.	Handläggs via thorakala aortamottagningen.	Handläggs via thorakala aortamottagningen.
ACTA2⁶	DT/MRT vid diagnos. TTE årligen ¹ .	Aortarot eller ascendens <40 mm, TTE årligen. ≥ 40 mm, TTE var 6:e mån ¹ . DT el MRT av resterande aorta och medelstora kärl var 3-5 år ⁸	DT/MRT innan utskr från thorax, 6 och 12 mån efter, därefter årligen ⁵ .	DT/MRT av hela aorta postoperativt 3 mån sedan DT/MRT årligen. ⁵	1 mån, 6 mån, 12 mån, 24 mån efter ingreppet. Om aneurysm utan läckage då, glesa ut till vartannat år, annars årliga kontroller. Om dissektionsindikation, fortsatta årliga kontroller. ²
MYLK	DT/MRT vid diagnos. TTE årligen ⁵ .	TTE årligen. ⁸ DT el MRT av resterande aorta och medelstora kärl var 3-5 år ⁸	DT/MRT innan utskr från thorax, 6 och 12 mån efter, därefter årligen ⁵ .	DT/MRT av hela aorta postoperativt 3 mån, sedan DT/MRT årligen. ⁵	1 mån, 6 mån, 12 mån, 24 mån efter ingreppet. Om aneurysm utan läckage då, glesa ut till vartannat år, annars årliga kontroller. Om dissektionsindikation, fortsatta årliga kontroller. ²
Turner syndrom	Vart 5:e år: TTE MRT ¹ .	Var 6-12 månad, beroende på diameter ⁸	DT/MRT innan utskr från thorax, 6 och 12 mån efter, därefter årligen ⁸ .	DT/MRT av hela aorta postoperativt 3 mån, därefter vartannat år ⁸	Individuellt ställningstagande

TTE är det enklaste sättet att följa ascendenssjukdom, för övriga aorta föredras MRT med angiosekvenser före DT för patienter under 50 års ålder. Efter 50 års ålder är DT ett alternativ i stället för MRT.

Preoperativ utredning av thorakal aortasjukdom:

TTE, ej äldre än 6 mån.

Tandläkarkonsult oavsett hur aortaklaffen ser ut vid TTE.

DT Aorta

Koronarangiografi. Om patienten är under 65 år och inte har känd kranskärlssjukdom görs en preoperativ EKG-triggad DT av kranskärl om lokala möjligheter finns. De som har tecken till signifikant kranskärlssjukdom genomgår kompletterande koronarangiografi innan operationen. Vid NUS får patienten betablockad inför undersökningen via hjärtmottagningen om så behövs.

Uppföljning efter hjärtklaffoperation:

Antikoagulantibehandling:

Icke-vitamin-K-beroende perorala antikoagulantia (NOAK) (rivaroxaban, dabigatran, apixaban och edoxaban) har ingen plats i behandlingen av mekaniska klaffar, utan det är anti-vitamin K-läkemedel, till exempel warfarin, som gäller.

Beakta att det vid tidsbegränsad warfarinbehandling, som efter till exempel klaffbyte till biologisk klaff, kan finnas andra och ibland livslånga, warfarinindikationer som t ex kroniskt förmaksflimmer. Om patienten preoperativt står på NOAK kan man vid biologisk klaff överväga att återgå till NOAK vid utskrivning⁸.

Behandlingstider och behandlingsintensitet⁸

Operationstyp	Antikoagulantia	PK(INR)-mål
Mekanisk aortaklaffprotes, inkl OnX	Waran livslångt	2-3
Biologisk aortaklaffprotes	Waran 3 månader, därefter Trombyl 75 mg livslångt	2-3
Mekanisk mitralklaffprotes	Waran livslångt	2,5-3,5
Biologisk mitralklaffprotes	Waran 3 månader, därefter Trombyl 75 mg livslångt	2-3
Mekanisk tricuspidalisprotes	Waran livslångt	2,5-3,5
Biologisk tricuspidalisprotes	Waran 3 månader, därefter Trombyl 75 mg livslångt	2-3
Klaffplastik mitralis/tricuspidalis	Waran 3 månader, därefter Trombyl 75 mg livslångt	2-3
TAVI	Waran 3 månader, därefter Trombyl 75 mg livslångt	2-3
Biologisk klaffprotes + CABG	Waran 3 mån. Trombyl 5-7 dagar Överväg tillägg Trombyl 75 mg redan initialt vid uttalad koronarsjd	2-3
Mekanisk klaffprotes + CABG	Waran livslångt. Trombyl 5-7 dagar återinsätts ej	2-3 (alt. 2,5 - 3,5 om mitralis/ tricuspidalis)

Uppföljning efter klaffkirurgi med klaffbyte

Mekanisk klaffprotes⁸: Postoperativt TTE polikliniskt inför första postoperativa besök på TAM. Remiss utfärdas vid utskrivning från thoraxavd. Om allt är som förväntat görs TTE vart femte år, kliniska kontroller där emellan utifrån bakomliggande tillstånd. Vid avvikelser individualiseras uppföljningen, vid osäkerhet diskuteras patienten på TAM-rond.

Biologisk klaffprotes⁸: Postoperativt TTE polikliniskt inför första postoperativa besök på TAM. Remiss utfärdas vid utskrivning från thoraxavd. Om allt som förväntat görs TTE vartannat år, men efter fem år utförs årliga kontroller. Vid avvikelser individualiseras uppföljningen, vid osäkerhet diskuteras patienten på TAM-rond.

Graviditet

De flesta allvarliga komplikationer och dödsfall kopplade till aortasjukdom sker hos gravida där aortasjukdomen inte var känd innan graviditeten. Hemodynamiska och hormonella faktorer ökar risken för dissektion, de flesta dissektioner inträffar under tredje trimestern (50%), eller tidigt post-partum (33%). Risken för dissektion sträcker sig från en procent (bikuspid aortaklaff) och upp till tio procent (Marfan, Loeys-Dietz, Turner och vEDS)¹⁸. Det är av särskild vikt med information till dessa patientgrupper inför graviditet, såväl från aortaläkare som förlossningsläkare.

Alla kvinnor med känd thorakal aortasjukdom, som inte passerat menopaus, skall informeras om risker och handläggning vid graviditet. Målsättningen är att ställningstagande till profylaktisk operation skall ske innan graviditet. Alla gravida kvinnor med dilaterad thorakalaorta bör följas med TTE var- eller varannan månad under graviditet och 1 månad (ESC skriver 6 månader) efter partus⁴. Kvinnor med genetiskt verifierad familjär aortasjukdom, men utan aortavidgning, bör följas varannan månad under graviditet⁸. Under graviditet är TTE, TEE och MRT lämpliga metoder för att undersöka aorta. Se tabell ovan om indikationer för profylaktiska operationer inför graviditet.

Observera att ACE-hämmare och ARB skall sättas ut under graviditet. Patienter med aortavidgning bör behandlas med betablockerare under graviditeten, fostertillväxt bör kontrolleras extra noga. Patienter med vEDS som står på Celiprolol rekommenderas byte till annan betablockerare inför graviditeten. Handläggning av gravida kvinnor med thorakal aortasjukdom skall ske i samråd med NUS och specialismödravård. Ibland kan det bli aktuellt med planerat sectio för att minska riskerna i samband med förlossningen.

Hur skall aortadiametrar mätas?

Transthorakal ekokardiografi

I utlåtande skall patientens längd och vikt anges.
Samtliga mått mäts i slutdiastole och som innerdiametrar.

Aortaklaff

Bicuspid/Tricuspid? Stenos? Insufficiens? Skleros? Gradera vitium.
LVOT diameter.

Aorta

Sinus valsalva: Maximal diameter.
Sinotubulär junction: Diameter om avgränsbar.
Ascendens: Maxdiameter och hur långt från klaffnivå denna uppmättes.
Arcus: Diameter från suprasternal vy om bilderna på aorta ascendens inger misstanke om att dilatationen fortsätter högre upp.
Descendens: Om möjlig att mäta.
Bukaorta: Mäts vid första fullständiga ekokardiografiundersökningen och därefter endast om vidgad.

Uppmätta mått relateras till kön, ålder och kroppsstorlek.

Datortomografi (DT)

Datortomografi väljs vid akuta undersökningar, vid upprepade kontroller av patienter över 50 år där ekokardiografi inte ger tillräcklig information. Vanligen utförs DT-thorakalaorta angio med intravenös kontrast. DT aorta utan intravenös kontrast kan också begäras om endast aortavidd ska bedömas.

Rutinmässigt skall utlåtandet innehålla diameter på aortarot, vidaste måttet i aorta ascendens och på vilken nivå från aortaroten vidgningen finns, och om det finns dilatation/aneurysm längre distalt i aorta skall detta anges med mått. Eventuella dissektioner skall beskrivas.

Mätningar sker från aortas ytterdiametrar och vinkelrätt mot kärlets riktning (till skillnad från ekokardiografi där innerdiametrar mäts).

Om bukaorta och bäckenkärl ska ingå i undersökningen bör det anges i remissen.

EKG-triggad DT-aortaangio kan begäras inför t ex operation. Detta innebär betydligt bättre förutsättningar för korrekta mätningar i aortaroten som annars normalt sett är behäftad med rörelseartefakter.

Magnetresonanstomografi (MRT)

MRT bör väljas hos patienter yngre än 50 år, och om möjligt hos patienter som behöver upprepade kontroller. Som regel utförs undersökningen utan intravenös kontrast.

Om patienten har pacemaker/ICD ska arytmienheten vid Hjärtcentrum konsulteras för att avgöra om patientens pacemaker eller ICD är MRT-säker. Vissa moderna modeller är MR-kompatibla men kräver då bedömning och eventuell programmering innan och efter undersökning. Generellt sett är ledproteser, intrakardiella proteser och stent säkra medan elektroniska device och intraokulära metallfragment utgör kontraindikation. Klaustrofobi kan ibland utgöra ett hinder för undersökningens genomförande.

Bukaorta och bäckenkärl kan undersökas vid samma undersökningstillfälle som thorakalaorta men detta bör framgå i remissen.

Rutinmässigt skall utlåtandet innehålla diameter på aortarot, vidaste måttet i aorta ascendens och på vilken nivå från aortaroten vidgningen finns, och om det finns dilatation/aneurysm längre distalt i aorta skall detta anges med mått. Eventuella dissektioner skall beskrivas. Aortaklaffens utseende (bicuspid/tricuspid) skall anges. Mätningar sker från aortas ytterdiametrar och vinkelrätt mot kärlets riktning (till skillnad från ekokardiografi där innerdiametrar mäts).

Uppgifter om längd, vikt och p-kreatinin bör vara med i remisstext för bestämning av kroppsytta och uppgift om njurfunktion för eventuella intravenösa kontrastmedel inför DT och MRT.

Indikation för remiss till thorakala aortamottagningen (TAM)

Det finns ingen absolut gräns för vilka aortadiametrar som föranleder vidare utredning. Hos unga patienter kan även obetydligt vidgade aortadiametrar vara skäl för uppföljning. Vid familjär sjukdom utreder vi första- och andragradssläktingar till anlagsbärare.

Vid akuta tillstånd kontaktas thoraxjour vid NUS via sjukhusväxeln 090-785 11 11.

Rutiner vid thorakala aortamottagningen

Förstagångsbesök

Kontrollera att adekvata undersökningar finns utförda. Om enbart ekokardiografi finns kan det föreligga indikation att komplettera med DT aorta utifrån individuell bedömning (aortadiameter, ålder, ärftlighet). Om enbart DT/MRT finns, komplettera med ekokardiografi för kartläggning av aortaklaffmorfologi, andra vitier/kammarfunktioner. För fortsatt uppföljning, var god se ovan för de olika specifika tillstånden.

Inför besök:

Blodtryck, längd och vikt.

Blodstatus, Na/K/Krea, CRP, Lipidstatus, ALAT, fB-glukos, B-HbA1c

Status:

Sedvanligt status med auskultation av hjärta och lungor samt palpation av buk. Vid förstagångsbesök tas blodtryck i båda armarna, därefter följes blodtryck i den arm med högst tryck om skillnad på mer än 20 mm/Hg. Annars tas blodtryck rutinmässigt i hö arm sittande, efter fem minuters vila. Skolios, tratt- eller båtbröst, striae, blåmärken och kliven uvula ska kontrolleras då dessa tillstånd kan gå ihop med ärftlig aortasjukdom. För vissa ärftliga aortasjukdomar finns särskilda diagnoskriterier.

Behandling av patienter med thorakal aortasjukdom

Blodtrycksmål¹⁸: <130/80 mmHg, vid biverkningar kan 140/90 accepteras. Första året efter en aortadissektion är målblodtrycket <120/80.

Blodtrycksbehandling¹: I första hand används en betablockerare eller ARB, till exempel carvedilol, eller candesartan. Övriga medel används som tillägg.

Lipidsänkare: Saknar indikation i sig vid vidgning av aorta ascendens. Finns annan hjärtkärlsjukdom sätts lipidsänkare in enligt rekommendationer för dessa tillstånd. Vid påvisad aterosklerotisk sjukdom, bör totalkolesterol sänkas till 3.5 och LDL till 1.8 eller om detta inte kan uppnås, en minskning med 50%¹⁷.

Trombocythämning: Saknar indikation vid vidgning av aorta ascendens. Vid annan hjärtkärlsjukdom sätts trombocythämmare in enligt rekommendationer för dessa tillstånd. Vid vidgning i aortadescendens, och i synnerhet om vidgad bukaorta föreligger, bör trombocythämning övervägas om inte kontraindikationer föreligger².

Rökning:

Samtliga rökare skall informeras om risker med rökning och vikten av att sluta röka. Remiss till rökavvänjning vid behov.

Fysisk Aktivitet

Bör uppmuntras och aortapatienter kan träna och vara fysiskt aktiva, men ska undvika de tyngsta belastningarna som ger snabb, momentan blodtrycksstegring. Riskerna med akuta kraftiga blodtrycksstegringar varierar förmodligen avsevärt mellan olika patienter där exempelvis patienter med familjär aortasjukdom, nyligen genomgången dissektion eller stort aneurysm kan ha en avsevärd risk medan andra har en obetydlig risk. Man rekommenderar regelbunden fysisk aktivitet av dynamisk karaktär hellre än statisk. Promenader, cykling, skidåkning, simning, tennis (dubbel) är exempel på sådana aktiviteter. Om styrketräning är aktuell skall

patienten uppmanas till lättare vikter och fler repetitioner. Det finns inga studier som ger tydliga besked om träning och ansträngningsgrad.

Körkort:

Transportstyrelsens råd för innehav av körkort (TSFS 2010:125)

Kapitel 5, 20 §: Vid thorakalt eller abdominellt aortaaneurysm föreligger hinder för innehav av behörigheterna AM, A1, A2, A, B, BE, C1, C1E, C, CE, D1, D1E, D, DE, traktorkort eller taxiförarlegitimation om aortadiametern är sådan att den medför en avsevärd risk för plötslig bristning och därmed plötslig funktionsnedsättning.

Om aortadiametern överstiger 5,5 cm föreligger hinder för innehav av behörigheterna C1, C1E, C, CE, D1, D1E, D, DE eller taxiförarlegitimation.

Ärftlighet:

Vid ärftlighet för thorakala aortaaneurysm/dissektion ska remiss skickas till Centrum för Kardiovaskulär Genetik (CKG), NUS. Se nedan.

HTAD (Hereditary thoracic aortic disease - Ärftlig thorakal aortasjukdom)

Ärftlig aortasjukdom definieras som familj där två eller flera personer (vanligen 1:a eller 2:a gradssläktingar) drabbats av aortadissektion eller thorakala aortaaneurysm.

Det krävs också att aortasjukdomen bedöms som icke-aterosklerotisk (abdominella aneurysm och distala descendensaneurysm är ofta aterosklerotiska med kalk och plaque, synliga på röntgen). Journalhandlingar, utlåtande från TTE, röntgen eller obduktion måste granskas då det är mycket vanligt att även sjukvården sammanblandar thorakal aortasjukdom med bukaortaaneurysm.

Minst 20 % av alla fall av aortadissektioner är familjära. Även om det inte finns någon i släkten med känd thorakal aortasjukdom rekommenderas screening av förstagradssläktingar för att hitta eventuell familjär sjukdom⁴. Metod för screening av släktingar kopplas till probanden. Om probanden har aneurysm/dissektion i aortarot eller aorta ascendens är ekokardiografi oftast förstahandsval. I övriga fall rekommenderas DT eller MRT av aorta.

Indikation för att erbjuda molekyärgenetisk provtagning

Proband i familj med familjär ansamling av dissektioner/aneurysm i thorakalaorta.

Förstagradssläkting till individ med molekyärgenetiskt verifierad HTAD.

Patient med påvisad thorakal aortasjukdom med kliniska tecken till syndromsjukdom (Marfan, Loeys-Dietz Syndrom, vaskulär Ehlers Danlos syndrom m.fl.).

Patienter under 50 år med aortadissektion eller idiopatiskt thorakalt aortaaneurysm utan familjeanamnes. Om negativ genetisk provtagning erbjuds förstagradssläktingar utredning med TTE/CT/MRT utifrån ålder och probands sjukdom (se ovan).

Observera att för genetisk provtagning krävs särskild information och skriftligt patientmedgivande. Kontakta lämpligen Centrum för kardiovaskulär genetik inför provtagning (Tel 090-7851319, e-post ckg@regionvasterbotten.se)

Referenser

1. Boodhwani M, Andelfinger G, Leipsic J et al. Canadian Cardiovascular Society Position Statement on the Management of Thoracic Aortic Disease. Can J Cardiol 2014; 30:577-89
2. 2014 ESC Guidelines on the diagnosis and treatment of aortic diseases. The Task Force for the Diagnosis and Treatment of aortic Diseases of the European Society of Cardiology (ESC). Eur Heart J 2014; Aug 29

3. Svensson LG, Adams DH, Bonow RO et al. Aortic Valve and Ascending Aorta Guidelines for Management and Quality Measures. *Ann Thorac Surg* 2013;95:S1-S66.
4. Hiratzka LF, Bakris GL, Beckman JA, et al. 2010 ACCF/AHA/AATS/ACR/ASA/SCA/SCAI/SIR/STS/SVM guidelines for the diagnosis and management of patients with Thoracic Aortic Disease: a report of the American College of Cardiology Foundation/American Heart Association Task Force on Practice Guidelines, American Association for Thoracic Surgery, American College of Radiology, American Stroke Association, Society of Cardiovascular Anesthesiologists, Society for Cardiovascular Angiography and Interventions, Society of Interventional Radiology, Society of Thoracic Surgeons, and Society for Vascular Medicine. *Circulation*. 2010;121(13):e266-369.
5. MacGarrick G, Black JH, Bowdin SB et al. Loeys-Dietz Syndrome: A primer for diagnosis and management. *Genet Med* 2014; 16:576-87
6. Disabella E, Grasso M, Gambarin FI et al. Risk of dissection in thoracic aneurysms associated with mutations of smooth muscle alpha-chain 2 (ACTA2). *Heart* 2011;97:321-26
7. Van Hemelrijk C, Renard M, Loeys B. The Loeys-Dietz syndrome: an update for the clinician. *Curr Opin Card* 2010;25:546-5
8. NUS-praxis
9. Hiratzka LF, Creager MA, Isselbacher EM, Svensson LG, Nishimura RA, Bonow RO, Guyton RA, Sundt TM. Surgery for Aortic Dilatation in Patients with bicuspid aortic Valves: A statement of Clarification From the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force on Clinical Practice Guidelines. *J Am Coll Cardiol*. 2016;67:724-731
10. den Hartog AW, Romy Franken R, Zwinderman AH, Timmermans J, Scholte AJ, van den Berg MP, de Waard V, Pals G, Mulder BJM, Groenink M. The Risk for Type B Aortic Dissection in Marfan Syndrome. *J Am Coll Cardiol* 2015;65:246-254.
11. Murray ML, Pepin M, Peterson S et al. Pregnancy-related deaths and complications in women with vascular Ehlers-Danlos syndrome. *Genet Med* 2014;16:874-80
12. Wallace SE, Regalado ES, Gong L, Janda AL, Guo DC, Russo CF, Kulmacz RJ, Hanna N, Jondeau G, Boileau C, Montalcino Aortic Consortium, Lee K, Leal S, Hannuksela M, Carlberg B, Johnston T, Antolik C, Hostetler EM, Colombo R, Milewicz DM. MYLK Mutations: Aortic Disease Presentation, Pregnancy Risk, and Characterization of Pathogenic Missense Variants. *Genetics in Medicine* 2019;21:144-151
13. Regitz-Zagrosek V, Roos-Hesselink JW, Bauersachs J et al. 2018 ESC Guidelines for the management of cardiovascular disease during pregnancy. *Eur Heart J* 2018;39:3165-3241.
14. Wanga S, Silversides C, Dore A et al. Pregnancy and Thoracic Aortic Disease: Managing the Risks. *Can J Cardiol* 2016;32:78-85
15. The Task Force on the Management of Cardiovascular Diseases during Pregnancy of the European Society of Cardiology (ESC). ESC Guidelines on the management of cardiovascular diseases during pregnancy. *Eur Heart J* 2011;32:3147-97.
16. Böckler D, Meisenbacher K, Peters AS, Grond-Ginsbach C, Bischoff MS. Endovascular treatment of genetically linked aortic disease. *Gefäßchirurgie* 2017;22(Suppl 1):S1-S7.
17. The Sixth Joint Task Force of the European Society of Cardiology and Other Societies on Cardiovascular Disease Prevention in Clinical Practice. 2016 European Guidelines on cardiovascular disease prevention in clinical practice. *Eur Heart J* 2016;37:2315-2381
18. ESC Aortic diseases Guideline. *Eur Heart J* 2014;35:2873-2926 - *Eur Heart J* doi:10.1093/eurheartj/ehu281



