

Handläggning av thorakal aortasjukdom vid Norrlands Universitetssjukhus

Version 2.2, Bäst före 2024-12-31

Umeå 2022-05-25

Lars Johansson, Kardiologi, Hjärtcentrum
Mattias Karlsson, Thoraxkirurgi, Hjärtcentrum
Karen Sörensen, Bild och Funktionsmedicin
Anna Lundström, Klinisk Genetik, Laboratoriecetrum
Bo Carlberg, Kardiologi, Hjärtcentrum
Linn Skoglund Larsson, Kardiologi, Hjärtcentrum
Anette Sandström, Kardiologi, Hjärtcentrum

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

Förkortningar

AD: Aortadissektion

BAV: Bikuspid aortaklaff

CABG: Coronary artery by-pass graft (kranskärlskirurgi)

CKG: Centrum för kardiovaskulär genetik vid NUS

DT: Datortomografi

EKG: Elektrokardiografi

HTAD: Hereditära thorakala aortasjukdomar

ICD: Intracardiell defibrillator

LDS: Loeys-Dietz Syndrom

LVOT: Left ventricular outflow tract

MRT: Magnetresonanstomografi

NOAK: Icke vitamin-K-beroende orala antikoagulantia

NUS: Norrlands Universitetssjukhus

TAM: Thorakala aortamottagningen

TAVI: Transkateter aortaklaffsimplantation

TEE: Transesofageal ekokardiografi

TEVAR: Thorakal endovaskulär aorta-reparation

TTE: Transthorakal ekokardiografi

vEDS: Vaskulär Ehlers-Danlos

Vanliga diagnoskoder:

E78.5 Hyperlipidemi, ospecificerad

I10.9 Hypertoni

I34.0 Mitralisinufficiens

I34.1 Mitralisprolaps

I35.0 Aortastenos

I35.1 Aortainsufficiens

I35.2 Aortastenos med aortainsufficiens

I50.9 Hjärtsvikt, ospecificerad

I70.0 Ateroskleros i aorta

I71.0 Dissektion av aorta (ange lokalisation)

I71.2 Thorakalt aortaaneurysm, ej brustet

I71.4 Bukaortaaneurysm, ej brustet

I71.6 Thorakoabdominellt aortaaneurysm, ej brustet

I77.6 Arterit

Q23.1 Bikuspid aortaklaff

Q25.1 Coarctatio aortae

Q79.6 Ehlers-Danlos syndrom (ange typ)

Q87.4 Marfan

Q87.8W Loeys Dietz syndrom

Q87.8W MYLK

Q87.8W ACTA-2

Q87.8W MYH-11

Q96.9 Turners syndrom

Z84.8 Familjär aortasjukdom

Z95.2 Förekomst av hjärtklaffprotes av icke biologiskt material

Z95.3 Förekomst av hjärtklaffprotes av främmande biologiskt material

Z95.8 Förekomst av graft i aorta (kan specificeras "ascendens" "descendens" etc.)

Innehåll

Indikationer för elektiv operation av thorakala aortaaneurysm

Uppföljning av patienter med thorakal aortasjukdom

Uppföljning av thorakal aortasjukdom inför, under och efter graviditet

Uppföljning av patienter med klaffprotes

Mätning av aortadiameter

Thorakala aortamottagningen

HTAD (Hereditära thorakala aortasjukdomar)

Indikation för genetisk provtagning

Källa till respektive rekommendation anges med referensnummer. Referenser finns i slutet av dokumentet. I några fall finns ingen rekommendation i guidelines eller så har vi önskat modifiera rekommendationen av lokala skäl. Då anges referens nr 6 "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 för diskussion vid multidisciplinär rond.

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

Beslutsunderlag inför beslut om profylaktiskt aortaingrepp ¹	
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
Rökning i sjukhistorien	Descendensaneurysm
Trycksymptom från aneurysm	KOL, nedsatt lungfunktion
Bindvävssjukdom	Njurinsufficiens
Aortadissektioner i släkten	Tidigare hjärtkirurgi
Svårreglerat blodtryck	Hög ålder
Samtidig aortainsufficiens eller aortastenosis	Hjärtsvikt

Aortadiametrar där profylaktiska ingrepp övervägs för att förebygga dissektion/ruptur

Tillstånd	Aortarot	Ascendens	Aortabåge	Descendens	Inför graviditet
Degenerativ/ Idiopatisk	55 mm 50 mm och snabb tillväxt (> 5 mm/år). ^{1,2,12}	Se aortarot	60 mm ¹	60-65 mm op ^{1,2} 55 mmTEVAR ^{2,C}	>50 mm ³
Bikuspid aortaklaff	55 mm ⁴ 50 mm vid familjär sjukdom el snabb tillväxt (> 5 mm/år). ⁴ 45 mm vid annan samtidig Hjärtkirurgi ⁴	Se aortarot	55 mm ¹	65 mm ¹	>50 mm ⁵
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 ⁶
Marfan ^{A,B,C}	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 ^{6,7}	41-45 mm ⁵
LDS ^{B,C}	42 mm ¹	42 mm ¹	Individuell bedömning	50 mm ¹	41-45 mm ⁵
vEDS ^{B,C}	Stora risker vid kirurgi. Kontakta kärll- eller thoraxkirurg innan kärllinterventioner övervägs.				Hög risk oavsett mått. Genetisk vägledning ⁸
ACTA2 ^{B,C}	45 mm ⁹	45 mm ⁹	Individuell bedömning	Individuell bedömning	40 mm ⁶
MYLK ^{B,C}	40 års ålder eller dilaterad ¹⁰	Se aortarot	Individuell bedömning	Individuell bedömning	40 mm ⁶
Turner syndrom	> 27,5 mm/m ² ²	>25 mm/m ² ¹	Individuell bedömning	Individuell bedömning	>25 mm/m ^{2,5}

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 familjeanamnes, se nedan	Ej tillämpligt	TTE/MRT/DT var 6-12:e månad beroende på aortadiameter och tillväxthastighet. 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 .	Opererade eller konservativt beh DT/MRT 1 mån, 6 mån och 12 mån efter, därefter årligen ¹¹ .	DT/MRT av hela aorta 3 mån postoperativt, 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 (ärfvlig 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 ⁶ .	DT/MRT kärl, huvud, hals, thorax-buk vid diagnos. ⁶ TTE minst årligen om ≥ 45 mm aorta. Generellt individuell uppföljning beroende på familjens sjukdomsbild. ⁶	Opererade eller konservativt beh DT/MRT 1 mån, 6 mån och 12 mån efter, därefter årligen ¹¹ .	DT/MRT av hela aorta 3 mån postoperativt, därefter vartannat år ⁶	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 ¹² .	Aortarot eller ascendens <45 mm; ekokardiografi årligen. ≥ 45 mm; ekokardiografi var 6:e mån ⁴ . DT/MRT kärl - huvud, hals, thorax-buk vid diagnos och därefter efter individuell bedömning. ¹²	Opererade eller konservativt beh DT/MRT 1 mån, 6 mån och 12 mån efter, därefter årligen ¹¹ .	DT/MRT av hela aorta 3 månader postoperativt, sedan DT/MRT årligen ¹²	TEVAR undviks i möjligaste mån vid bindvävssjukdom. Kan användas vid stentning från graft till graft. Individuell uppföljning om TEVAR utförts.

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 av huvud-hals-thorax-buk vartannat år ¹ .	Aortarot eller ascendens <40 mm, TTE årligen. ≥ 40 mm, TTE var 6:e mån. ¹ DT/MRT av huvud-hals-thorax-buk vartannat år ¹ .	DT/MRT, innan utskrä från thorax, 1, 6 och 12 mån efter, därefter årligen. ^{6,12}	DT/MRT av hela aorta 3 mån postoperativt, sedan DT/MR årligen. ¹³	TEVAR undviks i möjligaste mån vid bindvävssjukdom. Kan användas vid stentning från graft till graft. Individuell uppföljning om TEVAR utförts.
vEDS	Handläggs via thorakala aortamottagningen.	Handläggs via thorakala aortamottagningen.	Handläggs via thorakala aortamottagningen.	Handläggs via thorakala aortamottagningen.	Handläggs via thorakala aortamottagningen.
ACTA2⁶	DT/MRT huvud-hals thorax-buk vid diagnos. TTE årligen ¹ .	Aortarot eller ascendens <40 mm, TTE årligen. ≥ 40 mm, TTE var 6:e mån ¹ . DT/MRT av huvud-hals-thorax-buk vartannat år ⁶	DT/MRT innan utskrä från thorax, 1, 6 och 12 mån efter, därefter årligen ^{6,12} .	DT/MRT av hela aorta 3 mån postoperativt, sedan DT/MRT årligen. ¹¹	TEVAR undviks i möjligaste mån vid bindvävssjukdom. Kan användas vid stentning från graft till graft. Individuell uppföljning om TEVAR utförts.
MYLK	DT/MRT thorax-buk vid diagnos. TTE årligen ¹¹ .	TTE årligen. ⁶ DT el MRT av resterande aorta och medelstora kärl inkluderande huvud- och halskärl vart 5:e år. ⁶	DT/MRT innan utskrä från thorax, 1, 6 och 12 mån efter, därefter årligen ^{6,12} .	DT/MRT av hela aorta 3 mån postoperativt, sedan DT/MRT årligen. ¹¹	TEVAR undviks i möjligaste mån vid bindvävssjukdom. Kan användas vid stentning från graft till graft. Individuell uppföljning om TEVAR utförts.
Turner syndrom	Vart 5:e år: TTE/MRT ¹ thorax-buk.	Var 6-12 månad, beroende på diameter. ⁶	DT/MRT innan utskrä från thorax, 1 6 och 12 mån efter, därefter årligen ^{6,12} .	DT/MRT av hela aorta 3 mån postoperativt därefter vartannat år. ⁶	TEVAR undviks i möjligaste mån vid bindvävssjukdom. Kan användas vid stentning från graft till graft. Individuell uppföljning om TEVAR utförts.

TTE är det enklaste sättet att följa ascendenssjukdom.

För patienter under 50 års ålder föredras MRT med angiosekvenser för övriga aorta. Efter 50 års ålder är DT ett alternativ i stället för MRT.

Preoperativ utredning av thorakal aortasjukdom:

TTE, ej äldre än 6 mån.

DT Aorta med EKG-trigging.

Koronarangiografi. Om patienten är över 40 år, men under 65 år, och inte har symtom som inger misstanke om kranskärlssjukdom utförs en preoperativ EKG-triggnad 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.

Tandläkarkonsult till alla där operation beslutats.

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 utskrivning⁶.

Behandlingstider och behandlingsintensitet⁶

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- utan trombocythämning eller antikoagulantibehandling preop	Trombyl 75mg livslångt	
TAVI-Waran behandling preop	Waran fortsatt postoperativt	2-3
TAVI-ASA behandling preop	Trombyl livslångt i samma dos som preoperativt	
TAVI-NOAK behandling preop	NOAK fortsatt postoperativt	
Biologisk klaffprotes + CABG	Waran 3 mån. Därefter Trombyl 75mg livslångt. Överväg tillägg Trombyl 75 mg redan initialt vid uttalad koronarsjukdom	2-3
Mekanisk klaffprotes + CABG	Waran livslångt. Överväg tillägg ASA vid uttalad koronarsjukdom	2-3 (alt. 2,5 - 3,5 om mitralis/ tricuspidalis)

*Avsteg kan göras av ansvarig läkare men skall i så fall vara dokumenterade i journal.

Uppföljning av klaffprotes efter aortakirurgi med klaffbyte

Mekaniska och biologiska klaffproteser⁶: Postoperativt TTE polikliniskt inför första postoperativa besök på TAM. Remiss utfärdas vid utskrivning från thoraxavdelningen. Om allt är som förväntat görs TTE avseende klaffprotesen vart femte år med årliga kliniska kontroller om inte bakomliggande tillstånd föranleder annat.

Avseende uppföljning av aortadimensioner, se tidigare tabeller.

Graviditet

De flesta allvarliga komplikationer och dödsfall kopplade till aortasjukdom hos gravida sker 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)⁵. Det är av särskild vikt med information till dessa patientgrupper **före** 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. Vid HTAD där den genetiska skadan är identifierad så finns möjlighet till olika typer av fosterdiagnostik.

Alla gravida kvinnor med dilaterad thorakalaorta bör följas med TTE var- eller varannan månad under graviditet och vid 1 månad efter partus^{12, 17}. Därefter uppföljning med ordinarie kontroller, om 1-månaderskontrollen påvisar tillväxt bör kvinnan följas med tätare kontroller initialt. Kvinnor med familjär aortasjukdom, men utan aortavidgning, bör följas varannan månad under graviditet⁶. 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 (metoprolol eller labetalol) under graviditeten, fostertillväxt bör kontrolleras extra nogsamt. Patienter med vEDS som står på Celiprolol rekommenderas byte till annan betablockerare inför graviditeten. Handläggning av alla gravida kvinnor med thorakal aortasjukdom skall ske i samråd med TAM 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 samt BSA anges.

Mätning skall ske i enlighet med EQUALIS riktlinjer¹⁴. Det innebär att annulus aorta mäts i mitten av systole. Övriga mått mäts i slutdiastole. Annulus-, och arcus aorta mäts enligt inner edge to inner edge-metoden, medan övriga mått mäts enligt leading-edge to leading edge-metoden. EQUALIS rekommenderar att referensvärden för aorta ascendens och sinus valsalva från Campens et al. används¹⁵.

Aktuella referensvärden finns tillgängliga på EQUALIS hemsida:

https://www.equalis.se/media/1tipkbhw/s036_rekommendation-för-bedömning-av-aortadimensioner-med-transthorakal-ekokardiografi_1-0.pdf

Aortaklaff

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

Aorta

Sinus valsalva: Maximal diameter.

Sinotubulär junction: Diameter om avgränsbar.

Ascendens: Maximal diameter 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. Vid progresstakt på 3 mm eller mer mellan två undersökningar med transthorakal ekokardiografi kan det vara av värde att verifiera måtten med en EKG-triggad DT aorta angio.

Datortomografi (DT)

Datortomografi väljs vid akuta undersökningar, vid upprepade kontroller av patienter över 50 år där ekokardiografi inte ger tillräcklig information. Begär EKG-triggad DT-aorta angio med intravenös kontrast. EKG-triggad undersökning ger bättre förutsättningar för korrekta mått i framför allt sinus Valsalva som annars är behäftad med rörelseartefakter. DT aorta utan intravenös kontrast kan begäras om endast aortavidd ska bedömas eller vid kontrastöverkänslighet eller njurfunktionsnedsättning. Dock är sinus Valsalva svårbedömd utan intravenös kontrast.

Rutinmässigt skall utlåtandet innehålla diameter på aortarot, vidaste måttet i aorta ascendens och på vilken nivå från aortaklaffplanet vidgningen finns, och om det finns dilatation/aneurysm längre distalt i aorta skall detta anges med mått. Eventuella dissektioner skall beskrivas. Aortaklaffens utseende (bikuspid/trikuspid) ska om möjligt anges.

Mätningar sker från aortas ytterdiametrar.

Om bukaorta och bäckenkärl ska ingå i undersökningen ska det anges i remissen. Särskild remiss krävs för DT av hals och huvudkärl med kontrast.

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, om detta önskas så ska i så fall framgå i remissen.

Rutinmässigt skall utlåtandet innehålla diameter på sinus Valsalva samt vidaste måttet i aorta ascendens och på vilken nivå från aortaklaffplanet vidgningen finns. 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.

Uppgifter om längd, vikt och p-kreatinin ska 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. Även äldre som i sig inte bedöms vara aktuella för uppföljning eller profylaktisk kirurgi, kan vara aktuella för ett besök för att utröna eventuell familjär förekomst och för screening av förstegradssläktingar. **Vid akuta tillstånd kontaktas thoraxjour vid NUS via sjukhusväxeln 090-785 11 11.**

Rutiner vid thorakala aortamottagningen

Remiss

Remiss till thorakala aortamottagning bör innehålla information om var aneurysmet/dissektionen är beläget och om det gäller aneurysm bör mått framgå. Vid dissektion bör det framgå om det är en A-, eller B-dissektion liksom utbredning och om ev åtgärd är utförd. Ärftlighet eller misstanke om sådan bör också framgå liksom ev samsjuklighet hos patienten som kan påverka vår bedömning.

Förstagångsbesök

Kontrollera att adekvata undersökningar finns utförda. Om enbart ekokardiografi finns bör EKG- triggad DT eller MRT aorta utföras för kartläggning av hela aorta och dess större grenar. 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. Kontrollera att EKG finns.

Inför besök:

Blodtryck, längd och vikt.

Blodstatus, Na/K/Krea, 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 armen med högst tryck om skillnad på mer än 20 mm/Hg. Annars tas blodtryck rutinemässigt i hö arm sittande, efter fem minuters vila. Påtaglig ledöverrörlighet, skolios, tratt- eller båtbröst, striae på udda lokalisationer, större blåmärken och kluven 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

Blodtrycksmål: <130/80 mmHg, vid biverkningar kan 140/90 accepteras. Första året efter en aortadissektion är målbloodtrycket <120/80⁶.

Blodtrycksbehandling¹: I första hand används en ARB eller betablockerare. Övriga medel används som tillägg.

Lipidsänkare: Saknar indikation i sig vid vidgning av aorta ascendens. Lipidsänkare bör sättas in enligt gällande lokala rekommendationer för primär-, och sekundärprevention av aterosklerotisk sjukdom.

Trombocythämning: Saknar indikation vid vidgning av aorta ascendens. Vid annan hjärtkärlsjukdom sätts trombocythämmare in enligt lokala 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

Kraftig fysisk ansträngning som ger en snabb och påtaglig blodtrycksstegring kan utlösa aortadissektioner.^{18,19} Efter en aortadissektion, eller vid förekomst av aneurysm, bör dock fysisk aktivitet uppmuntras och aortapatienter kan träna och vara fysiskt aktiva, men ska undvika de tyngsta belastningarna som ger snabb,

momentan blodtrycksstegring, enligt ovan. 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. Här i Norrland brukar vi avråda från att lyfta loss snöskotern själv, om man lyckats köra fast med den.

Körkort:

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

Kapitel 5, 20 §: Vid thorakalt eller abdominellt aortaanerysm 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.

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 aortaanerysm. Minst 20 % av alla aortadissektioner är familjära.

Screening av förstegradssläktingar rekommenderas även om det inte finns någon i släkten med känd thorakal aortasjukdom för att hitta eventuell familjär sjukdom¹² 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.

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 bukaortaanerysm.

Indikation för att erbjuda molekyärgenetisk provtagning

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

Om utredning med genetisk provtagning utfaller negativ erbjuds förstegradssläktingar utredning med TTE/CT/MRT utifrån ålder och probands sjukdom (se ovan).

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

Remiss för familjeutredning och/eller genetisk utredning ställs till:

**Centrum för kardiovaskulär genetik
Norrlands Universitetssjukhus
90185 Umeå**

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;35:2873-926.
3. Wanga S, Silversides C, Dore A et al. Pregnancy and Thoracic Aortic Disease: Managing the Risks. *Can J Cardiol* 2016;32:78-85.
4. 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;67:3165-241
5. ESC Guidelines on the management of cardiovascular diseases during pregnancy. The Task Force on the Management of Cardiovascular Diseases during Pregnancy of the European Society of Cardiology (ESC). *Eur Heart J* 2018;39:3147-97.
6. NUS-praxis
7. 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.
8. 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
9. 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
10. 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
11. 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.
12. 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.
13. MacGarrick G, Black JH, Bowdin SB et al. Loeys-Dietz Syndrome: A primer for diagnosis and management. *Genet Med* 2014; 16:576-87
14. https://www.equalis.se/media/1tipkbhw/s036_rekommendation-för-bedömning-av-aortadimensioner-med-transthorakal-ekokardiografi_1-0.pdf
15. Campens L, Demulier L, De Groote K et al. Reference values for echocardiographic assessment of the diameter of the aortic root and ascending aorta spanning all age categories. *Am J Cardiol*; 114: 914-920.14.
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. 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.
18. Hatzaras IS, Bible JE, Koullias GJ et al. Role of Exertion or Emotion as Inciting Events for Acute Aortic Dissection. *Am J Cardiol* 2007;100:1470–1472
19. 2020 ESC Guidelines on sports cardiology and exercise in patients with cardiovascular disease. *Eur Heart J* 2021;42:17-96.



