



Patientinformation
Arvelig aortasygdom

Version 1 2023

Indholdsfortegnelse

Fagudtryk

Kapitel 1. Det normale hjerte samt hovedpulsåren

Kapitel 2. Hvad er arvelig thorakal aortasygdom?

- Udposning på aorta
- Rift på aorta
- Årsager til thorakal aortasygdom
- De syndromale aortasygdomme
 - Marfans syndrom
 - Vaskulær Ehlers-Danlos syndrom
 - Turner syndrom
 - Loeys-Dietz syndrom
- De non-syndromale aortasygdomme
 - Bikuspid aortaklap
- Hvornår udvikles og hvordan forløber sygdommen?

Kapitel 3. Hvilke symptomer kan man få?

Kapitel 4. Hvordan stiller man diagnosen?

Kapitel 5. Hvilke behandlingsmuligheder er der?

Kapitel 6. At leve med thorakal aortasygdom

- Hvad kan jeg selv gøre?
- Hvad med motion?
- Hvad med graviditet og fødsel?

Kapitel 7. Hvad med arvelighed, slægtninge, gentest og børn?

- Gentest
- anbefalede undersøgelser af slægtninge
- Gentestning af slægtninge
- Gentestning af børn
- Hvad med selv at få børn når jeg har en arvelig sygdom?
- Hvad med forsikring?

Fagudtryk

Aorta: hovedpulsåren

Aneurisme: udposning på hovedpulsåren

Bikuspid: hjerteklap med to (modsat normalt tre) flige

Coarctatio: forsnavring på hovedpulsåren

Dissektion: rift på hovedpulsåren

Hereditær: arvelig

Gener: arveanlæg der koder for kroppens byggesten (proteiner)

Mitralklap: hjerteklap mellem venstre forkammer og hovedkammer

Mutation: ændringer i kroppens arveanlæg

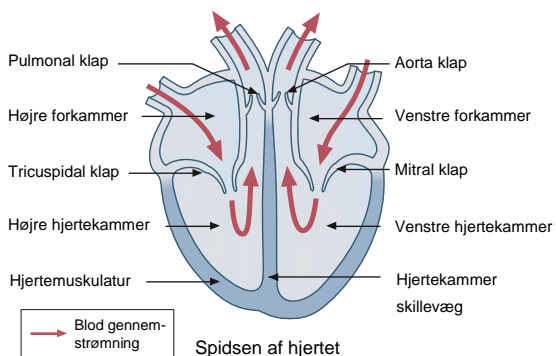
Syndrom: samling af flere symptomer eller træk der ofte optræder sammen i en fælles sygdoms enhed

Thorax/thorakal: brystkasse/tilhørende brystkassen

Vaskulær: vedrørende blodkar

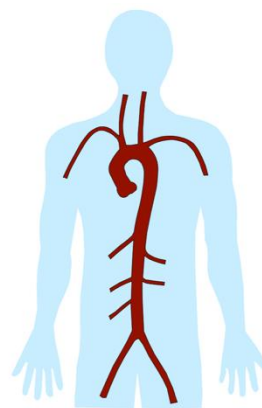
Kapitel 1. Det normale hjerte samt hovedpulsåren

For at kunne forstå baggrunden for hjerte-karsygdomme er det nyttigt at kende hjertets og kredsløbets normale opbygning samt funktion. Hjertet er en muskel, der pumper det iltede blod ud i kroppen (Figur 1).

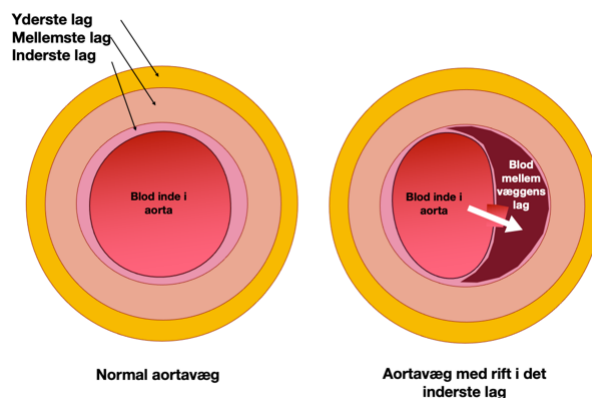


Figur 1. Det normale hjerte med hjertekamre, klapper og blodets gennemstrømning.

Hovedpulsåren, også kaldet aorta, er det store kar der transporterer det iltede blod væk fra hjertet og ud i kroppen. Aorta starter ved aortaklappen, løber opad mod hovedet hvorefter den slår en bue og fortsætter nedad mod maven, før den så deler sig i to store kar til benene. Flere større blodkar afdeler undervejs fra aorta og forsyner bl.a. hjernen, armene og indre organer (Figur 2). Aortas væg består af tre lag, det inderste, mellemste og yderste lag (Figur 3).



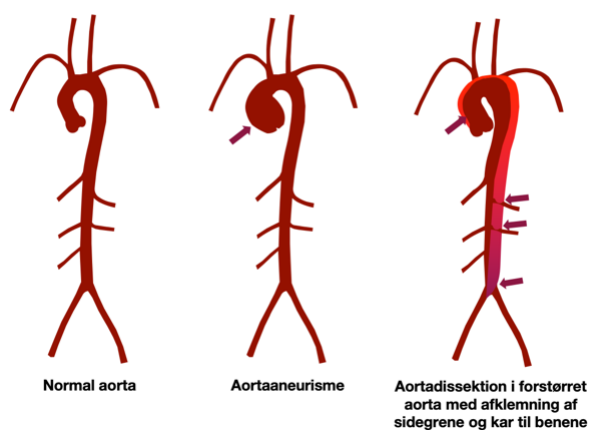
Figur 2. Aortas forløb i kroppen.



Figur 3. Aortas væg med tre lag.

Kapitel 2. Hvad er arvelig thorakal aortasygdom?

Thorakal (i brysthulen) aortasygdom er sygdom i den øvre, hjertenære, del af aorta beliggende i brysthulen og ned til mellemgulvet. Hyppigheden af sygdom i den hjertenære aorta er usikker, da de fleste patienter ikke har symptomer. Thorakal aortasygdom kan komme til udtryk enten ved, at man finder en udposning (aneurisme) på aorta, eller at man får en pludselig rift (dissektion) i aortas væg (Figur 4).



Figur 4. Normal aorta, aortaaneurisme og aortadissektion.

Udposning på aorta

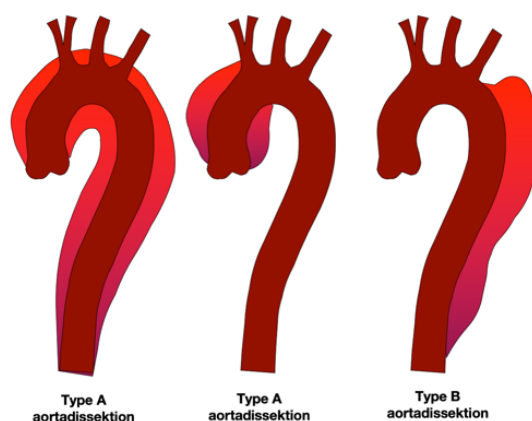
Ved en udposning, også kaldet et aneurisme på aorta, er der en del af aorta, der har større diameter end normalt. Aneurismet udvikler sig som regel over længere tid, og hvis udvidelsen vokser til en vis størrelse, kan der være en forøget risiko for en bristning i aortas inderste lag. Et aneurisme på aorta medfører som regel ikke symptomer, og typisk finder man det derfor tilfældigt ved en skanning (ultralyd, CT- eller MR-scanning), som er foretaget med andet formål, eller i forbindelse med undersøgelse for arvelig aortasygdom. Finder man et aneurisme på aorta, skal det kontrolleres regelmæssigt. Hvis aneurismet når en vis størrelse, så vil lægerne vurdere, om man skal tilbydes en forebyggende

operation for at forhindre rift eller bristning af hovedpulsåren.

Rift på aorta

En rift, også kaldet en dissektion, i aortas inderste lag kan medføre, at blod presses ud mellem aortavæggens lag, og væggen derved spaltes (figurer 3 og 4). Hvis blodansamlingen vokser, kan blodforsyningen i selve aorta eller de mindre blodkar, der afgår fra aorta, blive klemt af, sådan at blodforsyningen til forskellige organer stoppes. Der kan også opstå blødning ud i hjertesækken eller brysthulen. I de fleste tilfælde opstår en dissektion et sted på aorta, som i forvejen har en udposning, men i sjældne tilfælde kan en dissektion også opstå i en aorta af normal størrelse. I modsætning til en udposning på aorta, vil en rift på aorta oftest give en pludselig svær sygdomsfølelse med svære smerter i brystet med udstråling om i ryggen, lænden eller maven.

En dissektion i aorta underinddeles efter, hvor i aorta den sidder. En A-dissektion starter i den hjertenære del af aorta. En B-dissektion starter nedenfor afgangene af pulsåren til venstre arm (Figur 5). Behandlingen, som beskrives i et afsnit længere nede, er meget afhængig af, om det er en A- eller B-dissektion.



Figur 5. Aortadissektion kan indeles i type A og type B. Type A-dissektion involverer altid den hjertenære del af aorta og varierende grad af resterende aorta hvorimod Type B aldrig involverer den hjertenære del.

Aortadissektion er sjældnere end mange andre hjertekarsygdomme. Hvert år får ca. 300 danskere konstateret en dissektion i den hjertenære del af aorta. En aortadissektion er en akut, livstruende tilstand.

Årsager til thorakal aortasygdom

Aortaaneurisme og aortadissektion opstår på baggrund af en svaghed i karvæggen. Den hyppigste årsag til aortaaneurisme og aortadissektion er forhøjet blodtryk i kombination med genetiske faktorer. Rygning, mandligt køn, samt hjerteklapsmisdannelse øger også risikoen. Derudover kan aortasygdom forekomme som led i en arvelig sygdom.

Vores arveanlæg (generne) er hver især "opskrifter" på forskellige byggesten og signalstoffer, som er nødvendige for at kroppen bygges og vedligeholdes normalt. I familier med arvelig thorakal aortasygdom kan man i en del tilfælde finde den genforandring (mutation), som er årsagen til den øgede sårbarhed for sygdom i aorta. Ofte drejer det sig om en forandring i et gen, som er "opskriften" på selve byggestenene i aortavæggen eller gener, der har betydning for regulering af celleveksten og produktionen af elastiske bindevævsfibre i aortavæggen (Figur 3). Disse genændringer medvirker til svækkelse af aortavæggen, hvilket øger risikoen for aortaaneurisme eller aortadissektion.

Nedenfor gennemgås de arvelige årsager til aortasygdom.

De syndromale aortasygdomme

Patienter med syndromer har ofte symptomer fra andre steder i kroppen end kun i aorta. Som udgangspunkt undersøges og følges patienter med sådanne syndromer i et af landets Centre for Sjældne Sygdomme (CSS Aarhus Universitetshospital eller CSS Rigshospitalet). Disse patienter har en øget risiko for aortasygdom, og behandlingsmulighederne er gode, hvis man opdager det inden, der er kommet en dissektion. Et sideløbende kontrolforløb i en afdeling for hjertesygdomme er vigtig.

Nedenfor er en kort beskrivelse af de hyppigste syndromale aortasygdomme med fokus på hjertekarsygdommen. For at få mere viden om hvordan disse sygdomme kan påvirke andre dele af kroppen henvises til informationsmateriale om den enkelte sygdom.

Marfans syndrom

Marfans syndrom er en arvelig bindevævs sygdom, der hyppigt involverer aorta. Sygdommen skyldes genændringer (mutationer) i bestemte arveanlæg (gener). Genændringer kan nedarves gennem generationer, og sygdommen kan derfor optræde i familier. Hos ca. ¼ af patienterne er genændringen for Marfans syndrom nedarvet fra en af forældrene, og i de resterende ¾ af patienterne er genændringen nyopstået. Hyppigheden af Marfans syndrom i befolkningen er 1/5.000-1/10.000. Ved Marfans syndrom er de elastiske fibre i aortavæggen ændrede, hvilket kan medføre aneurisme og/eller dissektion på aorta. Anden hjertepåvirkning kan hos patienter med Marfan syndrom være utæthed af hjerteklapperne og forstørret hjerte. Marfans syndrom præsenterer sig derudover ofte ved høj kropshøjde, lange lemmer, meget eftergivelige led (såkaldt hypermobilitet), skeletproblemer (f.eks. skoliose, tragt- eller fuglebryst eller platfodethed) og øjensymptomer.

Vaskulær Ehlers-Danlos syndrom

Ehlers-Danlos syndrom er en gruppe af bindevævs sygdomme, som er ret forskellige. En af undertyperne af Ehlers-Danlos syndrom – den vaskulære type – medfører en høj risiko for aneurisme og dissektion på aorta eller andre pulsårer (arterier). Hyppigheden af vaskulær Ehlers-Danlos syndrom i befolkningen kendes ikke med sikkerhed, men der er ca. 60 patienter i Danmark som er kendt med denne sygdom. Som udgangspunkt stilles diagnosen Ehlers-Danlos syndrom af vaskulær type ved en genetisk undersøgelse (blodprøve). Udover risiko for karsygdom kan patienter med vaskulær Ehlers-Danlos syndrom have klumpfod, punkterede lunger og andre alvorlige komplikationer, hvor der går hul på organer, f.eks.

livmoder eller tarm. Hypermobile led er ikke et symptom på vaskulær Ehlers Danlos syndrom. Mistanke om Ehlers-Danlos syndrom af den hypermobile type giver som udgangspunkt ikke anledning til hverken genetisk undersøgelse eller opfølgning for sygdom i aorta med mindre, der har været alvorlige hændelser hos nære familiemedlemmer (dissektion i aorta, pludselig død hos en ung person eller hul på et organ).

Turner syndrom

Turner syndrom er en tilstand der, med få undtagelser, kun rammer kvinder og som skyldes hel eller delvis mangel på det ene X-kromosom. Kromosomafvigelsen er sjældent arvelig. Hyppigheden af Turner syndrom hos kvinder vurderes at være 1/2.000-1/3.000. Patienter med Turner syndrom kan have hjerte-kar involvering i form af todelt aortaklap (såkaldt bikuspid aortaklap, se nedenfor), forsnævring af aorta (coarctatio), aneurisme og dissektion af aorta samt abnormt indmundende lungevener. Andre karakteristika ved Turner syndrom er lav kropshøjde og infertilitet.

Loeys-Dietz syndrom

Loeys-Dietz syndrom er karakteriseret ved snoede blodkar, og der kan være aneurismer både i aorta og i andre større pulsårer inklusiv blodkar til hjernen. Der er risiko for dissektion af aorta. Hyppigheden af Loeys-Dietz syndrom i befolkningen kendes ikke med sikkerhed, men sygdommen er sjælden. Hos ca. ¼ af patienterne er genændringen for Loeys-Dietz syndrom nedarvet fra en af forældrene, og hos ¾ af patienterne er genændringen nyopstået. Andre symptomer på Loeys-Dietz syndrom kan være særlige ansigtstræk, ganespalte eller allergier.

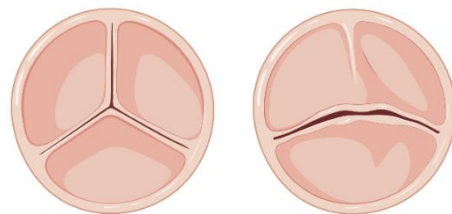
Ovenstående liste over syndromale aortasygdomme er ikke udtømmende. Der er også andre syndromer, der i sjældnere grad end dem nævnt ovenfor, har relation til sygdom i aorta.

De non-syndromale aortasygdomme

Cirka 10-20% af patienter med aneurisme eller dissektion på aorta har et nært familiemedlem med samme sygdom, uden at der er mistanke om sygdom der involverer andre organsystemer (syndrom). Hos nogle, men ikke alle patienter, kan der påvises en genændring som årsag til aortasygdom.

Bikuspid aortaklap

Bikuspid aortaklap betyder, at aortaklappen er todelt i stedet for tredelt (Figur 5). Det er den hyppigste medfødte hjerteklapfejl, og omkring 1% af befolkningen har en bikuspid aortaklap. Tilstanden optræder også i familier, hvorfor den betegnes som arvelig, men kun i få tilfælde er de præcise genændringer, der forårsager bikuspid aortaklap, klarlagt. Bikuspid aortaklap er ca. 2 gange så hyppigt hos mænd som hos kvinder. Bikuspid aortaklap kan ses sammen med andre medfødte hjertefejl, f.eks. forsnævring af aorta (coarctatio) eller hul imellem hjertekamrene (atrieseptumdefekt eller ventrikelseptumdefekt). Patienter med bikuspid aortaklap har en øget risiko for udvikling af et aneurisme og/eller dissektion af aorta.



Figur 5. Til venstre ses den normale aortaklap med tre flige. Til højre ses en to-fliget, også kaldt bikuspid, aortaklap.

Hvornår udvikles og hvordan forløber sygdommen?

Da thorakal aortasygdom kan være forårsaget af ændringer i arveanlæggene kan tilstanden være arvelig. Genændringer er til stede fra fødslen, men det er yderst sjældent, at der er problemer med aorta i barnealderen. De fleste tilfælde med thorakal aortasygdom diagnosticeres hos voksne.

Sygdomsforløbet ved arvelig thorakal aortasygdom er meget forskelligt fra patient til patient og afhænger i høj grad af, hvilken aortasygdom det er tale om. Nogle patienter oplever aldrig alvorlige komplikationer fra aorta, andre gennemgår en forebyggende operation og andre igen har mere alvorlige forløb med akut dissektion eller behov for flere operationer/indgreb.

Ligeledes er det forskelligt, hvordan patienterne får påvist aortasygdom. Nogle patienter får ved en skanning af overkroppen af anden årsag påvist et aortaaneurisme eller bikuspid aortaklap, hvor de ikke oplever symptomer og skal derefter gå til kontrol. Andre patienter ved, at de har en arvelig sygdom i familien og går derfor til kontrol med aorta. I andre tilfælde opdages aortaaneurismer eller aortadissektioner først, når disse er så alvorlige, at de har forårsaget pludselig aortadissektion eller en utæt aortaklap.

Kapitel 3. Hvilke symptomer kan man få?

Aortaaneurisme: De fleste patienter har ingen symptomer.

Aortadissektion: Det første symptom hos patienter med aortadissektion er ofte pludselige, voldsomt indsættende smerter i brystet, ryggen, maven eller armen. Smerterne kan være ledsaget af symptomer fra specifikke organer eller kropsdele, hvis iltforsyningen til den del af kroppen bliver afklemt.

Bikuspid aortaklap: Patienter med bikuspid aortaklap kan med tiden få en forsnævret eller utæt aortaklap, der kan medføre besværet vejrtrækning, bryst smerter, svimmelhed og nogle tilfælde besvimelse især ved fysisk anstrengelse.

For de syndromale aortasygdomme gælder, at der også optræder symptomer fra andre steder i kroppen.

Kapitel 4. Hvordan stiller man diagnosen?

Mistanken om thorakal aortasygdom rejses ofte ved stærke smerter i brystet, ryggen, maven eller armen eller tilfældigt ved påvisning af aortaaneurisme eller bikuspid aortaklap på skanning af anden årsag. Desuden vil diagnosen indgå i overvejelserne ved mistanke om et syndrom baseret på andre fund, som er karakteristiske for et af ovennævnte syndromer, eller hvis sygdommen findes i familien.

Arvelig aortasygdom mistænkes, når sygdom i aorta optræder i fravær af de almindelige risikofaktorer for aortasygdom (f.eks. forhøjet blodtryk), eller hvis der ses aneurisme eller dissektion i ung alder (før 60 årsalderen), ved forekomst af 2 eller flere familiemedlemmer med aortaaneurisme eller i kombination med en bikuspid aortaklap.

Undersøgelsesprogrammet ved mistanke om arvelig thorakal aortasygdom kan omfatte følgende undersøgelser (alle undersøgelser udføres ikke rutinemæssigt hos alle):

1. Sygehistorie og optegning af familiestamtræ
2. Almindelig lægeundersøgelse (højde, vægt, blodtryksmåling, hjertestetoskopi samt vurdering af tilstedeværelse af træk der taler for syndrom)
3. Hjertediagram (EKG): undersøgelsen varer ca. 5 minutter og laves ved at sætte elektroder (klistermærker) på brystkassen. Undersøgelsen giver information om hjertets elektriske system.

4. Ultralydsundersøgelse af hjertet (ekkokardiografi): Undersøgelsen varer ca. 30 minutter og laves ved at skanne hjertet gennem brystvæggen. Undersøgelsen giver information om hjertets pumpefunktion, hjerteklappernes funktion samt aortas størrelse.
5. MR-scanning: Undersøgelsen varer ca. 1 time og foregår i en scanner. Ved undersøgelsen bruges et kraftigt magnetfelt og radiobølger til at få et meget detaljeret billede af hjertet og aorta. Ved undersøgelsen gives nogle gange kontrastmiddel gennem en blodåre. Undersøgelsen er ufarlig. Nogle patienter kan ikke få foretaget en MR-scanning, enten pga. klaustrofobi eller pga. metal i kroppen (proteser mm). Ved undersøgelsen ses hele aortas forløb.
6. CT-scanning: Undersøgelsen varer ca. 30 minutter og foregår i en scanner. Ved undersøgelsen gives kontrastmiddel gennem en blodåre. En ulempe ved scanningen er, at man udsættes for en lav dosis røntgenstråling. Ved undersøgelsen ses hele aortas forløb. Hos de patienter, som ikke kan gennemgå en MR-scanning, vil denne typisk erstattes af en CT-scanning.
7. Genetiske undersøgelser: Der kan tilbydes undersøgelse af arvemassen for at identificere eventuelle genændringer, der kan have forårsaget sygdom. En undersøgelse af arvemassen laves typisk på en almindelig blodprøve. Det er vigtigt at understrege, at fund ved genetiske undersøgelser ikke altid giver et klart svar og ikke altid kan anvendes til at forudsige om en person er i risiko for at udvikle sygdommen eller ej.

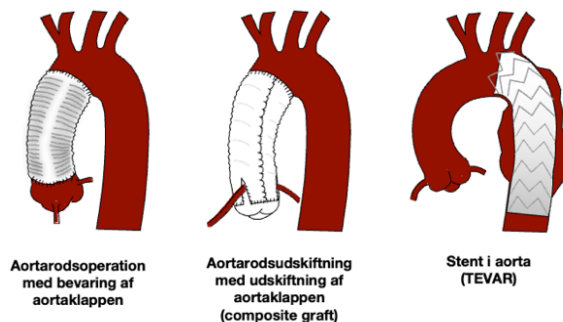
Kapitel 5. Hvilke behandlingsmuligheder er der?

Medicinsk behandling: Ved påvisning af aortasygdom er det vigtigt at et forhøjet blodtryk behandles. Grænsen for, hvad der opfattes som et forhøjet blodtryk, er lavere ved påvist aortasygdom end hos baggrundsbefolkningen. Det præcise behandlingsmål for blodtrykket hos den enkelte patient afhænger blandt andet af, om der er tale om en af de syndromale aortasygdomme, om man allerede har aneurisme eller dissektion i aorta eller om man er blevet opereret i aorta. Der laves derfor en individuel vurdering ved hjertelægen. Blodtrykket sænkes ved medicinsk behandling. Formålet er at forebygge at sygdommen forværres. Sænkning af blodtrykket er også en vigtig del af den akutte behandling, hvis der skulle opstå en dissektion i aorta, enten som eneste behandling, eller i kombination med kirurgi.

Kirurgisk behandling: Hvis et aneurisme i aorta når en bestemt størrelse, er der risiko for, at der opstår en rift i karvæggen og i værste fald kan karret helt bryde. I de tilfælde vil man ofte tilbyde en forebyggende planlagt operation. I nogle tilfælde tilbydes operation, hvor kirurgen udskifter den del af aortas væg der er udvidet med en rørprotese, eventuelt i kombination med en ny aortaklap (se figur 6). Operationen foregår ved, at man åbner brystbenet og benytter en hjerte-lunge maskine, der undervejs overtager hjertets og lungernes funktion. I de tilfælde hvor aneurismet sidder i nær relation til halsens pulsårer forudgås hjerteoperationen evt. af en anden operation på venstre side af halsen, hvor armens pulsåre forbindes med den ene halspulsåre. Alternativt og næsten altid når aneurismet sidder efter venstre arms pulsåre, kan hjertelægen gå ind via karrene i lysken og placere en rørprotese (stent) inde i den udvidede del

af aorta – en såkaldt Thoracic Endo Vascular Aortic Repair (TEVAR) procedure (se figur 6).

Hvis der opstår en dissektion i aorta, og specielt hvis aorta brister med blødning i hjertesækken eller i hulrummet omkring venstre lunge eller hvis pulsårerne fra aorta (fx til hjertet, hjernen, tarmen) afklemmes, vil der ofte være grund til at operere akut. Dette såfremt der ikke er andre faktorer der taler imod en stor hjerteoperation. Risikoen for at dø af en A-dissektion er stor, hvis sygdommen ikke opereres akut. Som beskrevet tidligere inddeles en dissektion i aorta efter, hvor den sidder. En A-dissektion starter i den hjertenære del af aorta, hvorimod en B-dissektion starter nedenfor afgang af pulsåren til venstre arm. Behandlingen af A-dissektion er som hovedregel åben hjerteoperation og ved B-dissektion en procedure via lysken som beskrevet ovenfor.



Figur 6. Forskellige typer operation ved udposning eller dissektion af aorta.

Ved B-dissektion kan man som regel starte med medicinsk behandling, der sænker blodtrykket samt fjerner smerterne. Formålet er at forhindre, yderligere dissektion i aorta. Hvis der er påvirkning af blodtilførslen til organerne, eller hvis dissektionen eller aneurismet har en vis størrelse, vil den medicinske behandling ofte suppleres med en stent indsat via lysken som lukker dissektionen. Denne procedure kan enten foregå akut eller senere i forløbet. Efter den akutte operation for A-dissektion kan der blive behov for yderligere behandling med stents i aorta efter pulsåren til venstre arm såfremt dissektionen også omfatter dette område.

Kapitel 6. At leve med thorakal aortasygdom

Hvad kan jeg selv gøre?

Da aortasygdom er nært forbundet med og kan forværres af højt blodtryk og åreforkalkning, skal disse behandles med medicin. Den medicinske behandling vil typisk blive startet på hospitalet og derefter varetages i samarbejde med patientens egen læge. Derudover anbefales en sund livsstil. Sund og varieret kost kan bidrage til at sænke blodtryk og kolesteroltal. Rygning frarådes, da det øger både blodtryk og åreforkalkning.

Hvad med motion?

Motion er godt også for patienter med aortasygdom. Patienter med betydende aortasygdom frarådes tunge vægtløft i forbindelse med erhverv eller motion, da man formoder at en ledsagende kraftig blodtryksstigning kan forværre sygdommen, men de kan træne med mindre vægte, som tillader mange gentagelser (min. 15-20). Desuden frarådes som regel kontaktsport. Efter en operation for aortadissektion tilbydes rehabilitering herunder et træningsforløb.

Hvad med graviditet og fødsel?

Kvinder med aortasygdom følges på centre med højtspecialiseret viden om hjerte-karsygdom og graviditet grundet en øget risiko for forværring af aortasygdommen i forbindelse med graviditet og fødsel. I nogle tilfælde bør en planlagt operation med rørrprotese i aorta foretages forud for graviditet. Det kan også være nødvendigt at ændre i den blodtryks-sænkende behandling forud for graviditet, da nogle præparater kan være skadelige for fostret. Derfor anbefales det, at kvinder med kendt aortasygdom kontakter læge allerede, når de planlægger graviditet.

Kapitel 7. Hvad med arvelighed, slægtninge, gentest og børn?

Aortasygdom er oftest sporadisk forekommende og risikoen øges med alder og risikofaktorer som forhøjet blodtryk samt rygning. Arvelig aortasygdom mistænkes, når sygdom i aorta optræder i fravær af de almindelige risikofaktorer for aortasygdom (f.eks. forhøjet blodtryk), aneurisme eller dissektion i ung alder (før 60 årsalderen), ved forekomst af to eller flere familiemedlemmer med aortaaneurisme eller ved påvisning af en bikuspid aortaklap. Ofte kan man ikke sikkert afgøre, om der er tale om en arvelig aortasygdom.

Ved mistanke om arvelig aortasygdom vil lægen eller sygeplejersken indhente oplysninger om, hvorvidt der er andre i familien med hjertesygdom og optegne et detaljeret stamtræ. Hos afdøde familiemedlemmer med mistænkt aortasygdom kan det efter tilladelse overvejes at indhente supplerende information i form af journaler fra tidligere indlæggelser, udskrivningsbreve eller dødsattester.

Arvegangen ved aortasygdom varierer, men på nær ved Turner syndrom, er arvegangen som regel uafhængig af køn. Sygdomsudtrykket er varierende, og nogle individer, der bærer en genændring, har meget få eller ingen tegn på sygdom. Der er 50% risiko for at give genændringen videre til hvert barn i næste generation, og medmindre det er en nyopstået genændring, har patientens forældre, søstre og brødre også hver 50% risiko for at have genændringen.

Gentest

Hos en patient med formodet arvelig aortasygdom er det muligt at undersøge for genændringer (mutationer) i de gener, som man ved er forbundet med aortasygdom.

Gentestningen foretages på en almindelig blodprøve. Undersøgelsen er omfattende og tager ofte måneder at analysere. Med vores nuværende viden er det ikke muligt at finde sygdomsfremkaldende genændringer i alle familier til trods for, at der er stærk mistanke om, at det skulle være arveligt. Finder man en genændring, får det sædvanligvis ingen betydning for den sygdomsramte, fordi vedkommende jo allerede har sygdommen og vil skulle følges og behandles, som det er gennemgået ovenfor uafhængig af genændringen. Undtagelser kan være, hvis gentesten afslører, at det drejer sig om et syndrom, hvor andre organer også kan være ramt af sygdom eller der er grund til at operere forebyggende i et tidligere stadium end ellers. Derimod vil det ved en påvist genændring være muligt at kunne tilbyde patientens slægtninge at blive undersøgt for, om de har den samme genændring og dermed risiko for at udvikle sygdommen. De slægtninge, der ikke bærer genændringen, er ikke i øget risiko for at udvikle sygdommen sammenlignet med baggrundsbefolkningen og skal ikke undersøges eller kontrolleres yderligere. De slægtninge, der har arvet genændringen, er i øget risiko for at udvikle sygdommen på et senere tidspunkt i tilværelsen og vil tilbydes fortsat kontrol. Det er imidlertid vigtigt at fastslå, at man ikke betragtes som syg alene, fordi man har fået påvist en genændring, og at det ikke er alle, der har en genændring, der bliver syge. Resultatet af gentestning vil i nogle tilfælde også kunne anvendes i forbindelse med familieplanlægning (se nedenfor).

Anbefalede undersøgelser af slægtninge

Som hovedregel vil man tilbyde undersøgelse af de familiemedlemmer, som er i risiko for at have arvet sygdommen. Denne undersøgelse skal principielt tilbydes slægtningene gennem kontakt via familiemedlemmet, som har fået diagnosticeret en arvelig aortasygdom (indekspatienten = probanden). Typisk vil indekspatienten få udleveret skriftligt informationsmateriale, som kan uddeles til slægtningene. Man ønsker at sikre, at slægtningene er

godt informerede før de tager stilling til, om de ønsker at blive undersøgt.

Ofte vil familieundersøgelsen foregå i flere etaper, således at nære slægtninge (1. ledsslægtninge, dvs. forældre, søskende og børn) undersøges først, herefter kan tilbuddet udvides til fjernere slægtninge, hvis man finder det sandsynligt, at også de kan have arvet sygdommen. Slægtninge vil typisk blive undersøgt med almindelig klinisk undersøgelse (højde, vægt, hjertestetoskopi, blodtryksmåling samt vurdering af tilstedeværelse af træk der taler for syndrom), ultralydsundersøgelse af hjertet, samt MR- eller CT-scanning af aorta. Slægtninge, som ud fra disse undersøgelser findes raske, vil kunne udvikle sygdom på et senere tidspunkt, og de vil derfor oftest blive tilbudt opfølgende kontrol med flere års intervaller, medmindre en gentest har kunnet afklare, at de ikke er i øget risiko (se under "Gentestning" ovenfor). Derudover gives råd og vejledning om symptomer på aortasygdom, som bør føre til akut hospitalsindlæggelse og skanning af aorta.

Den anbefalede alder ved screeningsundersøgelse af slægtninge afhænger af, hvilken arvelig aortasygdom der er tale om. Hvis der ikke er fundet en syndromal sygdom anbefales, at slægtninge først undersøges fra 25-års alderen. Ved nogle af de syndromale sygdomme anbefales undersøgelse allerede fra barndommen.

Gentestning af slægtninge

Kun i de familier, hvor indekspatienten har fået påvist en genændring som med stor sandsynlighed kan forklare sygdommen, er det muligt at tilbyde gentest til slægtninge. Det er naturligvis frivilligt, om man vil gentestes eller ej, og der vil forud for en eventuel test blive givet grundig information om fordele og mulige ulemper ved at blive undersøgt. Raske slægtninge med påvist genændring samt slægtninge fra familier, hvor det ikke har været muligt at finde en genændring, anbefales individualiseret ambulant kontrol med års intervaller hos en hjertelæge. Såfremt genetiske undersøgelser har kunnet vise, at man ikke har arvet familiens genændring,

er man ikke i øget risiko for at udvikle sygdommen og kontrolprogrammet ophører.

Gentestning af børn

Gentest af børn forudgås altid af genetisk rådgivning i en klinisk genetisk afdeling samt informeret samtykke fra forældrene. Børn i alderen 15-17 år kan selv give samtykke, men også her skal forældremyndighedsindehaveren informeres og inddrages i den unges beslutning. Ved den genetiske rådgivning overvejes fordele og ulemper ved, at barnet bliver genetisk undersøgt. Ved mulighed for behandling/forebyggelse af den pågældende sygdom, vil en genetisk undersøgelse i visse tilfælde kunne bekræfte diagnosen og tillade tidlig behandling/forebyggelse til gavn for barnet. Modsat vil afkræftelse af diagnosen med genetisk undersøgelse fritage barnet for at deltage i fremadrettede unødvendige undersøgelser. Er der tale om en sygdom uden mulighed for behandling/forebyggelse i barnealderen, er genetisk undersøgelse i barnealderen næppe i barnets tarv, men kan vente til sygdomsdebut, eller til barnet selv kan give informeret samtykke.

Hvad med selv at få børn når jeg har en arvelig sygdom?

Ved arvelig aortasygdom tilbydes lægelig rådgivning forud for graviditet. Tilbuddet om rådgivning gælder også partneren. Når man har sygdommen, er der en risiko på 50% for at videregive genændringen til hver af sine børn. Selvom barnet arver genændringen, er det ikke sikkert at sygdommen udvikler sig. Risiko for sygdom samt i hvilken alder den debuterer afhænger af, hvilken type aortasygdom det er tale om. Det er erfaringen, at kommende forældre ofte har et stort behov for information og ofte tilbydes henvisning til en specialist i rådgivning ved arvelige sygdomme (klinisk genetiker). I enkelte familier med ophobede alvorlige forløb af sygdommen og en kendt sygdomsfremkaldende genændring kan det være relevant at diskutere muligheden for reagensglas befrugtning (IVF) med æg-sortering eller at tilbyde

fosterdiagnostik med henblik på abort, hvis genændringen påvises hos fosteret.

Hvad med forsikring?

Hvis man ønsker at tegne en invaliditets- eller livsforsikring eller at indtræde i en pensionsordning, som kræver afgivelse af helbredsoplysninger, og samtidigt har en aortasygdom, skal man naturligvis oplyse forsikringsselskabet om dette. Forekomsten af en aortasygdom kan medføre, at forsikringspræmien er højere end for raske, eller at forsikringen begrænses, så den ikke omfatter sygdom og død pga. aortasygdommen. I nogle tilfælde kan det være svært i det hele taget at tegne en forsikring. I forbindelse med det rutinemæssige tilbud om undersøgelse for aortasygdom blandt slægtninge til patienter med arvelig aortasygdom, kan man som rask slægtning derfor overveje, om man vil tegne forsikringen forud for undersøgelsen. Til trods for, at man kan føle sig helt rask, er der en risiko for, at undersøgelserne vil kunne afsløre tegn på aortasygdom, hvilket kan betyde vanskeligheder med efterfølgende at tegne forsikringer. Såfremt undersøgelserne ikke har vist tegn på aortasygdom, har forsikringsselskaberne ifølge forsikringsloven ingen adgang til eller krav på at vide, at man går til regelmæssig kontrol på sygehuset. Denne

viden er privat og må ikke viderebringes til andre af hverken sygehus eller egen læge. Siden 2016 har lovgivningen også forhindret forsikringsselskaber i at spørge ind til forekomst af arvelig sygdom i forsikringstagers familie. Forekomst af eventuelt arvelig aortasygdom hos slægtninge er altså uden betydning og vil ikke skulle oplyses ved forsikringstegning. Har man i forbindelse med undersøgelse (screening) for en arvelig aortasygdom på baggrund af sygdom hos slægtninge også fået foretaget gentest, må svaret af denne gentest ikke oplyses til/ anvendes af forsikringsselskabet. Det betyder, at personer der har fået påvist en genændring, og som er raske uden tegn eller symptomer på aortasygdom, frit kan komme til fortsat kontrol på hospitalet, uden at denne oplysning må videregives til forsikringsselskabet.

Slægtningene skal forud for accept af tilbud om undersøgelse være informeret om, at konsekvensen af at få påvist selv mindre tegn på arvelig aortasygdom vil kunne få negative konsekvenser i forhold til erhvervsvalg (herunder deltagelse i elitesport), pensionsforhold og eventuel vurdering ift. at kunne adoptere.

Denne patientinformation er udarbejdet af Dansk Cardiologisk Selskabs arbejdsgruppe for arvelige hjertesygdomme og med repræsentanter fra arbejdsgruppen for medfødte hjertesygdomme, Dansk Thoraxkirurgisk Selskab samt patientrepræsentanter. Juni 2023.

Laura Andreasen
Afdeling for Hjertesygdomme, Herlev-Gentofte Hospital

Lia Evi Bang
Hjertemedicinsk klinik, Rigshospitalet

Birgitte Rode Diness
Klinisk Genetisk Afdeling, Rigshospitalet

Carolina Malta Hansen
Hjertemedicinsk klinik, Rigshospitalet

Anna Axelsson Raja
Hjertemedicinsk klinik, Rigshospitalet

Hanne Rasmusen
Hjerteafdeling Y, Bispebjerg-Frederiksberg Hospital

Torsten Bloch Rasmussen
Hjertesygdomme, Sygehus Lillebælt, Vejle

Annette Schophaus Jensen (arbejdsgruppen for medfødte hjertesygdomme)
Hjertemedicinsk klinik, Rigshospitalet

Hans Gustav Thyregod (Dansk Thoraxkirurgisk Selskab)
Thoraxkirurgisk Klinik, Rigshospitalet

Claus Borgen
Patientrepræsentant

Emilie Høgh-Jensen
Patientrepræsentant