

## **Informatie over Familiaire Thoracale Aorta Aneurysma en/of Dissectie (FTAAD)**

### **Wat is Familiaire Thoracale Aorta Aneurysma en/of Dissectie (FTAAD)?**

FTAAD is een aandoening waarbij meerdere mensen (twee of meer personen) in de familie een abnormale verwijding (aneurysma) van de grote lichaamsslagader (aorta) in de borstholte (thorax) hebben. Dit geeft een verhoogde kans op het scheuren van de aorta (dissectie). Personen met een aorta-aneurysma in de borstholte hebben soms ook een hogere kans op aneurysma's van andere bloedvaten in het lichaam, bijvoorbeeld in de buikholte of in de hersenen.

Personen met een aorta-aneurysma hebben vaak geen klachten. Als het aneurysma scheurt kan er echter een levensbedreigende situatie ontstaan. Dit kan zich kenmerken door plotse, scherpe rugpijn of pijn in de kaak, nek of armen. Het is van belang dat personen met (een verhoogd risico op) een aorta-aneurysma goed gecontroleerd en, indien nodig, behandeld worden door artsen met ervaring met deze problematiek. Heel soms kan een dissectie optreden zonder dat de aorta verwijd is.

### **Wat is de oorzaak?**

Een thoracaal aorta-aneurysma en/of -dissectie kan meerdere oorzaken hebben, zoals het toenemen van de leeftijd of een langdurig onbehandelde hoge bloeddruk. Wanneer een thoracaal aorta-aneurysma en/of -dissectie op jonge leeftijd optreedt en/of onvoldoende verklaard is door andere risicofactoren voor vaatziekten, wordt het aneurysma soms veroorzaakt door een erfelijke aanleg. Wanneer er een erfelijke aanleg is aangetoond, of wanneer twee of meer personen in de familie een thoracaal aorta-aneurysma en/of -dissectie hebben, spreekt men van FTAAD. FTAAD kan veroorzaakt worden door mutaties in verschillende genen. Niet in alle families kan een erfelijk aanleg worden aangetoond.

### **Hoe erft FTAAD over?**

FTAAD erft meestal autosomaal dominant over. Bij deze vorm van overerving kunnen zowel mannen als vrouwen de erfelijke aanleg hebben. Kinderen van een ouder met (de aanleg voor) FTAAD hebben ieder een kans van 50% (1 op 2) om de aanleg te erven.

Niet iedereen met de aanleg voor FTAAD krijgt hier klachten van. Ook kunnen de ernst en de leeftijd waarop verschijnselen ontstaan van persoon tot persoon sterk verschillen, ook binnen één familie.

Familieleden kunnen voor erfelijkheidsvoorlichting verwezen worden naar een klinisch geneticus.

### **Welke medische adviezen zijn er?**

De volgende controleadviezen gelden momenteel:

Indien er in de familie (nog) geen erfelijke aanleg voor FTAAD gevonden is, sluit dit een erfelijke oorzaak niet uit. Om deze reden gelden onderstaande controles voor alle eerstegraads familieleden (ouders, broers, zussen, kinderen) van een persoon met FTAAD:

- Vanaf 25 jaar dient er elke 5 jaar beeldvormend onderzoek te worden gedaan van de (thoracale) aorta (echografie, CT of MRI scan) met nadien controle bij de arts (cardioloog, cardiothoracaal chirurg of vaatchirurg). Afhankelijk van de bevindingen kunnen vervolgens

vaker of minder vaak controles worden verricht. Controles dienen te worden gedaan tot een leeftijd van 65 jaar. Ook moet de bloeddruk goed in de gaten gehouden worden, en zo nodig behandeld worden met bloeddrukverlagende medicijnen.

Indien er in de familie wel een erfelijke aanleg voor FTAAD gevonden is dan volgen controles van de aorta en soms ook van andere vaten/ organen in (samenwerking met) een academisch centrum. Hierbij zullen specifieke (inter)nationale richtlijnen gebruikt worden.

### **Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?**

Als iemand met de aanleg voor FTAAD een kinderwens heeft, is het mogelijk om vóór of tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind de aanleg heeft. Dit kan alleen indien de erfelijke aanleg in de familie bekend is.

Meer informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op

<https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>.

Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus.

Een vrouw met een (verhoogde kans op) FTAAD wordt geadviseerd een zwangerschap door een gynaecoloog en cardioloog te laten begeleiden.

### **Waar vind ik meer informatie?**

Voor meer informatie kunt u terecht op de volgende websites: [www.erfelijkehartziekten.nl](http://www.erfelijkehartziekten.nl) en [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl) (algemene informatie over FTAAD en over overerving)