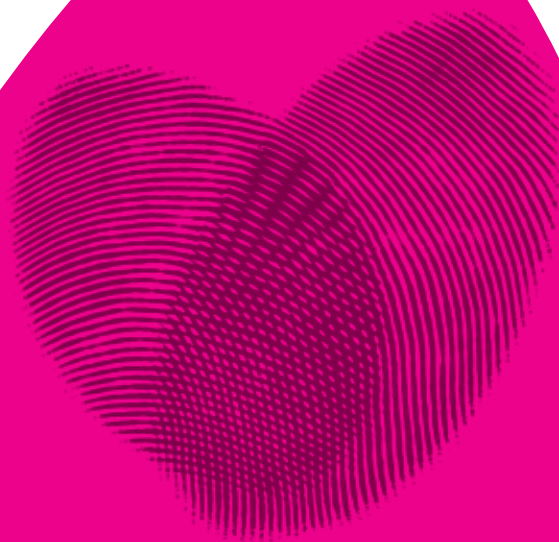




**A.S.Z.**  
ZIEKENHUIS

| Autonome verzorgingsinstelling



Cardiogenetica

# **Erfelijke aorta- afwijkingen**

# **| Inhoudsopgave**



Inleiding	4
Wat is genetica?	5
Het genetisch onderzoek	8
Thoracale Aorta Aneurysma (met kans op) Dissectie (TAAD)	9
Tweeslippige aortaklep of bicuspid aortice valve (BAV)	12
Informed Consent	15
Contact	18

# I Inleiding

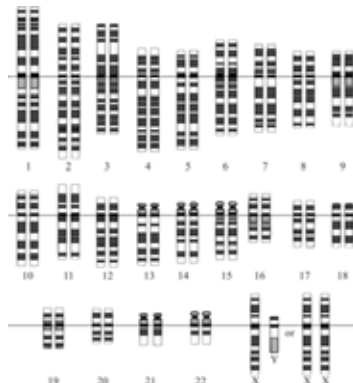
Met deze informatiebrochure trachten wij u en uw familie wegwijs te maken in cardiogenetica en u meer te informeren over de verschillende genetische hartafwijkingen.

Het is mogelijk dat u van uw cardioloog een diagnose gekregen heeft die te maken heeft met een genetische afwijking. Het is van belang dat u zo goed mogelijk op de hoogte bent van het verloop van het onderzoek, de medische opvolging en de behandeling. Aarzel zeker niet om uw vragen te stellen aan uw arts of verpleegkundige tijdens de consultatie.

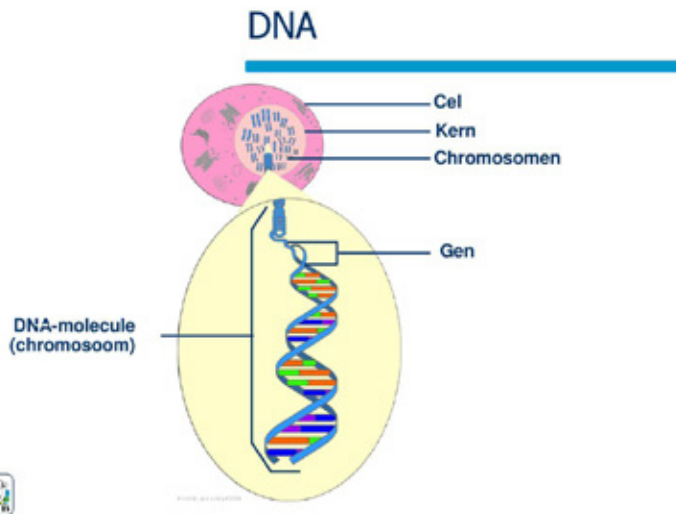
# | Wat is genetica?

Genetica of erfelijkheidsleer is de wetenschap die erfelijkheid probeert te beschrijven en te verklaren. Elk levend organisme bestaat uit miljarden cellen met een celkern. Elke celkern bevat onze erfelijke informatie. Deze informatie ligt opgeslagen in de chromosomen (in totaal 46) gerangschikt in 23 paar chromosomen. Deze chromosomen bestaan uit DNA waarvan de inhoud wordt bepaald door de genen. Deze genen bepalen op hun beurt onder andere onze haarkleur, lengte, uiterlijk enz.

Bij bevruchting van eikel en zaadcel komen één set van 23 chromosomen van de moeder (materneel, x-gebonden) en één set van 23 chromosomen van de vader (paterneel of y-gebonden) samen. Wanneer deze samenkomen heeft een nieuw individu terug 46 chromosomen.



Lichaamscellen worden constant vernieuwd. Het tijdstip van vernieuwing hangt af van het type cel. Zo zal een huidcel sneller vernieuwen dan een spiercel. Het proces van celvernieuwing gebeurt in verschillende fasen met als doel om DNA door te geven aan de nieuwe cellen.



**Genen kunnen op verschillende manier overgeërfd worden:**

- Autosomaal: de aandoening komt zowel bij mannen als bij vrouwen voor x- of y-gebonden: afwijking op x- of y-gen (23ste paar chromosomen)
- Dominant: een mutatie hoeft maar bij één van de twee paar chromosomen voor te komen om de ziekte tot uiting te laten komen.
- Recessief: beide ouders moeten de mutaties dragen in de chromosomen om de ziekte tot uiting te laten komen.

In het DNA kunnen fouten ontstaan doordat de code van het gen gewijzigd is, dit heet een mutatie. Hierdoor kan de eigenschap of functie van het gen veranderd zijn.

**Mutaties kunnen door verschillende redenen optreden:**

- Spontane mutatie doordat er een fout is ontstaan tijdens celdeling of door invloeden van buitenaf, bijvoorbeeld zonlicht, roken,...
- Erfelijke mutaties: de mutatie is aanwezig in een eikel of een zaadcel en wordt doorgegeven tijdens de bevruchting.
- Spontaan erfelijke mutatie ontstaat tijdens aanmaak van geslachtscellen of vlak nadat eikel en zaadcel zijn samengesmolten. De mutatie is niet aanwezig bij de ouder.

# I **Het genetisch onderzoek**

Met een genetisch onderzoek wordt getracht een diagnose te stellen. Erfelijke hartafwijkingen zijn geen eenvoudige ziektebeelden waarbij men met een eenvoudige test de diagnose onomstotelijk kan vaststellen of uitsluiten. Er wordt steeds gekeken naar individuele klachten en ziektegeschiedenis rekening houdend met eventuele symptomen en familiale gegevens.

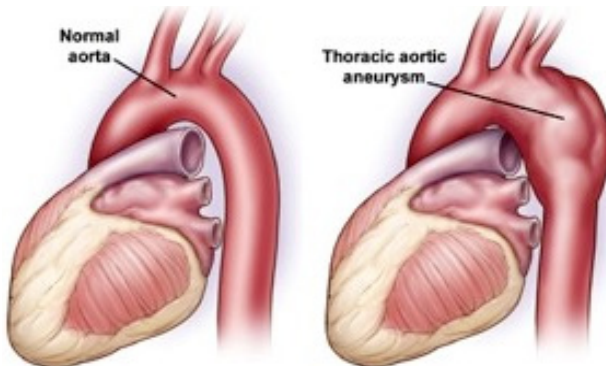
Een genetisch onderzoek start met een bloedstaal waarbij men het DNA tracht te analyseren en te vergelijken met normale genetische codes om veranderingen of mutaties op te sporen. De bloedafname zal bijna altijd gebeuren bij een persoon die als eerste symptomen heeft ontwikkeld van een bepaald ziektebeeld om de kans op genetische afwijkingen gemakkelijker op te sporen. Het resultaat van de bloedafname neemt enkele maanden in beslag. Ook zal een stamboom van de familie opgesteld worden om familieleden met symptomen gemakkelijker op te sporen. Er kan ook een staalafname gebeuren van het speeksel via een mondswab met de bedoeling om twee onafhankelijke stalen met elkaar te vergelijken en foutmarges te elimineren.

Als het resultaat van het DNA weergeeft dat er een mutatie is gevonden, dan kunnen we bij de andere familieleden diezelfde mutatie gaan opsporen in het bloed en speeksel. Het is ook mogelijk dat er geen cardiogenetische afwijking is gevonden omdat nog niet alle genetische oorzaken gekend zijn. Wanneer in de toekomst nieuwe mutaties zijn geïdentificeerd zullen uw gegevens terug vergeleken worden.



# Thoracale Aorta Aneurysma (met kans op) Dissectie (TAAD)

Als de aorta in de borstholte (thorax) verwijd is, spreekt men van een aneurysma (TAA). Een TAA kan een gevaarlijke aandoening zijn omdat de kans bestaat dat de binnenwand van de aorta loslaat (dissectie) of scheurt (ruptuur).



## Verschijnselen

Een aneurysma ontstaat vaak zeer traag en kan erg groot worden alvorens er druk wordt uitgeoefend op de andere organen. Een aneurysma veroorzaakt meestal geen pijn.

## Cardiologische onderzoeken

Meestal wordt een TAAD per toeval ontdekt tijdens radiologische onderzoeken van de thorax. De diagnose wordt gesteld op basis van afwijkingen bij een echo- en/of een MRI-onderzoek van het hart en de aorta. Het is sterk aangeraden om periodiek onderzoek in te plannen om de diameter van de aorta in het oog te houden.

## Erfelijkheid

TAAD ontstaat in de meeste gevallen door een te hoge bloeddruk en/of op latere leeftijd (boven 60 jaar). Slechts bij minder dan één procent van de patiënten is aortaverwijding te wijten aan een erfelijke aandoening waarbij het bindweefsel verzwakt is (zoals bij het Marfan-syndroom[1]).

De kans dat de mutatie in het erfelijke materiaal wordt gevonden is heel klein, daarom is een DNA-onderzoek alleen zinvol als er sterke verdenking is op een erfelijke oorzaak, bijvoorbeeld wanneer:

- Er verdenking is op een erfelijke bindweefselzwakte (zoals bij Marfan-syndroom [1])
- Er in de familie meerdere personen zijn met TAAD
- TAAD op jonge leeftijd ontstaat

Nog niet alle genen waarin mutaties TAAD kunnen veroorzaken zijn bekend. Ook als er geen mutaties met DNA-onderzoek zijn aangetoond, kan TAAD nog erfelijk zijn.

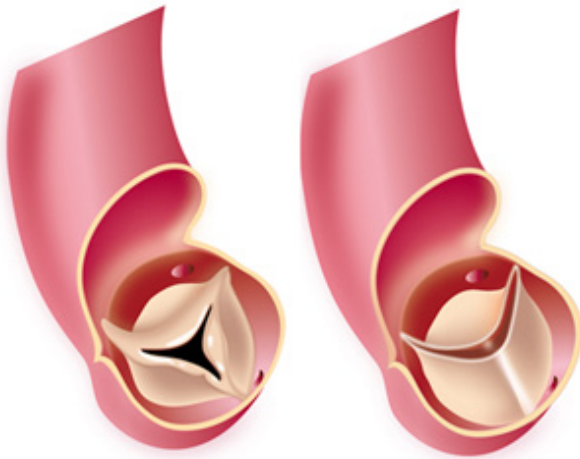
[1] Marfan-syndroom is een aangeboren en erfelijke aandoening van het bindweefsel die wordt veroorzaakt door een verstoring in bouw en functie van fibrillines. Bij deze mensen zijn bijzondere verschijnselen van de huid, het skelet, de gewrichten en/of ogen aanwezig.

## Behandeling

De behandeling bestaat uit het innemen van voorgeschreven medicatie om de bloeddruk te verlagen en op die manier de druk in de aorta te verlagen. Er wordt best ook gestreefd naar een gezonde levensstijl en extreme inspanningen moeten vermeden worden (zoals competitiesport, gewichtheffen enz.). Een operatie kan geadviseerd worden wanneer de aortadiameter boven een bepaalde waarde is.

# **| Tweeslippige aortaklep of bicuspid aortice valve (BAV)**

Bij de uitgang van het hart tussen de linkerkamer en de aorta zit de aortaklep. Normaal gesproken heeft deze drie klepblaadjes (tricuspid).



## Verschijnselen

De meeste mensen met een tweeslippige aortaklep hebben geen klachten. Naarmate men ouder wordt, ontstaan bij ongeveer de helft van de mensen bijkomende verschijnselen zoals verkalking van de klep en daardoor vernauwing. Een BAV kan ook samengaan met verwijding van de aorta. De kans bestaat dan dat de aorta op de plaats van de verwijding kan inscheuren.

## Cardiologisch onderzoek

Een echografie en/of een MRI-onderzoek kan de diagnose van BAV stellen. Een regelmatige controle met het beeldvormend onderzoek is nodig om de functie van de aortaklep en de diameter van de aorta op te volgen.

## Erfelijkheid

Bij ongeveer één procent van de mensen komt BAV voor. Omdat de kans op het vinden van een mutatie heel klein is, wordt enkel een DNA-onderzoek voorgesteld als er een duidelijk familiale component is. Met andere woorden wanneer er één iemand uit de familie een BAV en/of aortaverwijding heeft. Ook is een DNA-onderzoek zinvol wanneer er een aortaverwijding is bij een patiënt op relatief jonge leeftijd (onder 50 jaar).



## Behandeling

BAV kan niet worden genezen. Bij het niet aanwezig zijn van klachten wordt een periodieke opvolging aangeraden. Wanneer de klep vernauwd is, wordt een aortaklepverving voorgesteld. Als de aorta verwijd is, wordt bloeddrukverlagende medicatie voorgeschreven of wanneer de aortadiameter boven een bepaalde waarde komt, wordt een operatie voorgesteld .

# I Informed Consent



## Formulier van geïnformeerde toestemming

- Ik verklaar uitdrukkelijk toestemming te verlenen voor de volgende ingreep/procedure/observatie: .....  
.....
- Hiervoor is een opname of een ambulante procedure gepland in het A.S.Z. van .....tot.....
- De arts heeft mij voldoende uitleg gegeven over mijn gezondheidstoestand en de diagnose, de aard van de aandoening, de mogelijke evolutie en complicaties indien er geen behandeling plaatsvindt.
- De arts heeft me duidelijk de aard, het doel, het belang, en het verloop van de ingreep / procedure beschreven, alsook het te verwachten resultaat, de risico's en mogelijke complicaties, de eventuele ongemakken na de ingreep, de voordelen en nadelen van de gekozen ingreep of procedure. Ook van eventuele alternatieve behandelingen ben ik op de hoogte gebracht.
- Ik heb op duidelijke wijze inlichtingen gekregen over de totale kostprijs van de voorziene ingreep of procedure. Ik besef dat deze kostprijs kan beïnvloed worden door omstandigheden tijdens de ingreep of procedure. Ik weet dat naast bovenvermelde kosten van de ingreep, de ziekenhuiskosten (o.a. opname, verblijf, verzorging, apotheek, erelonen,...) afzonderlijk worden aangerekend via de ziekenhuisfactuur. Meer info hierover staat in de opnameverklaring.
- Ik ben ervan op de hoogte dat er zich gedurende de ingreep of procedure

onvoorziene omstandigheden kunnen voordoen waardoor de arts genoodzaakt kan zijn de geplande ingreep uit te breiden. Ik geef uitdrukkelijke toestemming aan de arts om elke handeling te stellen die hij absoluut noodzakelijk acht voor het behoud of herstel van mijn gezondheidstoestand.

- Ik geef mijn uitdrukkelijke toestemming alle materialen, hulpmiddelen en/of producten te bestellen die nodig zijn voor de ingreep.
- Ik heb de gelegenheid gehad bijkomende vragen te stellen en de arts heeft mij hierop voldoende geantwoord. Ik heb de (onthaal)brochure ontvangen met bijkomende informatie).
- Ik begrijp dat ondanks de beste zorgen, geneeskunde geen exacte wetenschap is, dat een opsomming van risico's en complicaties nooit volledig kan zijn en dat er geen overeenkomst kan gesloten worden over het uiteindelijke resultaat van de ingreep of procedure.
- *Ik geef toestemming om alle foto's, beeldmateriaal en/of lichaamsmateriaal die naar aanleiding van de ingreep of procedure van mij worden verzameld of afgenomen, anoniem te gebruiken voor onderwijs – of wetenschappelijke doeleinden, waarbij de geneesheer en het team garant staan dat mijn privacy hierbij op geen enkele manier wordt geschonden. \**
- Ik begrijp dat door noodwendigheid van de dienst, een andere arts van het A.S.Z-team met dezelfde expertise kan gevraagd worden deze procedure, ingreep of observatie uit te voeren. \*
- Ik stem toe met bloedtransfusie indien nodig.  
(schrappen indien niet van toepassing)
- specifieke opmerking of bijzonderheid:

.....  
.....  
.....





# **| Contact**

- Dr. Rosseel Michael - Diensthoofd Cardiologie A.S.Z. Aalst
- Prof. Dr Loeys Bart - Adjunct diensthoofd medische genetica UZA
- Dr. Vanduyhoven Philippe - Cardioloog A.S.Z. Aalst
- Prof. Dr Saenen Johan - Cardioloog UZA
- De Nutte Els - verpleegkundige, verantwoordelijke cardiogenetica

Afspraken cardiogenetica kunnen gemaakt worden op het secretariaat cardiologie A.S.Z. campus Aalst. Bereikbaar van maandag tot en met vrijdag van 8 uur tot 18 uur op het nummer 053 76 67 30. Indien u verhinderd bent, graag tijdig verwittigen.

## **Colofon:**

Verantwoordelijke uitgever: A.S.Z.

© De Nutte Els, Use Elyne en dienst Communicatie

Versie 1.0 - Aug 2020



