

### **Wat is Thoracaal Aorta Aneurysma (met kans op) Dissectie (TAAD)?**

Een aneurysma is een vaatverwijding. Een thoracaal aorta-aneurysma is een aneurysma in de grote lichaamsslagader (aorta) in de borstkas (thorax). Dit kan een gevaarlijke aandoening zijn, omdat de kans bestaat dat de aorta scheurt (een dissectie). Zolang de aorta niet heel breed is, is de kans hierop klein.

### **Cardiologisch onderzoek bij TAAD**

Een aneurysma wordt vastgesteld door echo- of MRI-onderzoek van de aorta. Nadat een aneurysma is vastgesteld, wordt dit onderzoek regelmatig herhaald. Dit is nodig om de breedte van de aorta te controleren.

### **Behandeling TAAD**

De behandeling is afhankelijk van de grootte van het aneurysma. Vaak worden er medicijnen voorgeschreven om de bloeddruk te verlagen en is het advies om gezond te leven. Ook wordt extreme inspanning ontraden. Als de aorta sterk verwijd is, wordt een operatie geadviseerd.

### **Erfelijkheid van TAAD**

Meestal speelt bij TAAD erfelijke aanleg maar een kleine rol. Een veel voorkomende oorzaak is een hoge bloeddruk. TAAD ontstaat dan vaak op latere leeftijd (boven de 60 jaar).

Meestal zijn er geen andere familieleden met een TAAD.

Soms ontstaat TAAD door een erfelijke aanleg waarbij het bindweefsel op meerdere plekken in het lichaam verzwakt is. Er kunnen dan ook afwijkingen zijn van andere organen zoals de huid, het skelet, de gewrichten en ogen. Dit wordt syndromale TAAD genoemd (zoals het Marfan syndroom). De erfelijke bindweefselzwakte kan zich ook beperken tot de vaten. Er zijn dan naast TAAD geen andere bijzonderheden. Dit wordt familiair TAAD genoemd.

### **DNA-onderzoek bij TAAD**

DNA-onderzoek is zinvol als er een reële verdenking is op een erfelijke oorzaak. Dat kan het geval zijn als:

- Er in de familie meerdere personen zijn met TAAD.
- TAAD op jonge leeftijd is ontstaan.
- Er andere afwijkingen zijn die passen bij erfelijke bindweefselzwakte.

DNA-onderzoek heeft drie mogelijke uitkomsten:

1. Een ziekte-veroorzakende verandering (mutatie) in het DNA. Een erfelijke oorzaak van TAAD is dan bewezen.
2. Geen mutatie in het DNA. Een erfelijke oorzaak is dan niet bewezen, maar ook niet uitgesloten. Met de huidige technieken zijn niet alle erfelijke oorzaken op te sporen.
3. Een variant met een onduidelijke betekenis. Het is onduidelijk of deze variant ziekte-veroorzakend is of niet. Dan is een erfelijke oorzaak niet bewezen, maar ook niet uitgesloten.

### **Cardiogenetica UMC Utrecht**

Bezoekadres:  
UMC Utrecht  
Locatie WKZ  
Lundlaan 6  
3584 EA Utrecht

Postadres:  
Huispostnummer KC04.084.2  
Postbus 85090  
3508 AB Utrecht

Tel 088 755 3800  
Fax 088 755 3801

[cardiogenetica@umcutrecht.nl](mailto:cardiogenetica@umcutrecht.nl)

*Physician assistants*  
Mw. A. Schoemaker  
Drs. I. Wieffer

*Psychosociale zorgverleners*  
Mw. E.C. de Bruijn  
Drs. L. van den Heuvel

*Cardiologen*  
Prof. dr. F.W. Asselbergs  
Dr. R. Hassink  
Dr. J.F. van der Heijden

*Kindercardiologen*  
Dr. A.C. Blank  
Dr. J.M.P. Breur  
Drs. H. ter Heide

*Klinisch genetici*  
Dr. A.F. Baas  
Dr. R.L.E. van Loon  
Drs. J.G. Post  
Drs. J.J. van der Smagt  
Prof. dr. J.P. van Tintelen

*Arts klinische genetica*  
Dr. M.A. Siemelink

*Laboratoriumspecialist*  
Dr. D. Dooijes

*Casemanagers*  
Mw. N. Buijjs-van Hattem  
Mw. N. Hazendonk

## **DNA-onderzoek bij familieleden**

*Families waarin **wel** een mutatie is gevonden:*

Bij familieleden is het mogelijk DNA-onderzoek te doen naar de gevonden mutatie. Dit kan van belang zijn voor hen en hun kinderen. Elk kind van iemand met een mutatie heeft 50 procent kans (1 op 2) om deze mutatie te erven.

- Familieleden met de mutatie hebben een verhoogde kans om TAAO te krijgen. Zij krijgen het advies om regelmatig cardiologisch onderzoek te laten verrichten.
- Familieleden zonder de mutatie hebben geen verhoogde kans om een TAAO te krijgen. Zij hoeven niet naar de cardioloog.
- Als een familielid geen DNA-onderzoek wenst, is het advies om regelmatig cardiologisch onderzoek te laten verrichten.

*Families waarin **geen** mutatie is gevonden of een variant met onduidelijke betekenis:*

Ook als er geen mutatie is aangetoond, kan TAAO soms erfelijk zijn. DNA-onderzoek bij familieleden is dan niet mogelijk. Vaak krijgen familieleden het advies om cardiologisch onderzoek te laten verrichten.

## **Gevolgen van DNA-onderzoek bij familieleden**

- DNA-onderzoek maakt duidelijk of cardiologische controles nodig zijn.
- DNA-onderzoek maakt duidelijk of kinderen risico lopen op TAAO.
- Het hebben van de mutatie voor TAAO kan onzekerheid geven, omdat het nog niet mogelijk is om te voorspellen of, wanneer en in welke mate iemand de ziekte krijgt.
- Alleen boven wettelijk vastgestelde bedragen mag een verzekeraar bij het afsluiten van een levens- of arbeidsongeschiktheidsverzekering vragen naar erfelijke ziekten. Meer informatie over erfelijke ziekten en verzekeren vindt u op [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl).

## **Erfelijke TAAO en kinderwens**

Als de mutatie bekend is, is het bij kinderwens mogelijk om vóór of tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind deze ook heeft. Informatie vindt u op [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl).

## **Meer informatie**

- [www.harteraad.nl](http://www.harteraad.nl) (patiëntenvereniging voor mensen met hart- en vaatandoeningen)
- [www.umcutrecht.nl/erfelijke-vaatziekten](http://www.umcutrecht.nl/erfelijke-vaatziekten) (onze website)

## **Psychosociale zorg**

Als u TAAO hebt of dit in uw familie voorkomt, kan ongerustheid ontstaan. Wilt u een (telefonische) afspraak met één van onze zorgverleners? Dan kunt u contact opnemen.

## **Kosten**

DNA- en cardiologisch onderzoek wordt vergoed door de basis zorgverzekering (uitgezonderd enkele natura/budgetverzekeringen). Als uw eigen risico van dit jaar nog niet verbruikt is, zal dat worden aangesproken. Kinderen onder de 18 jaar hebben geen eigen risico.

## **Hebt u vragen?**

Neem dan contact op met de afdeling genetica van het UMC Utrecht via **088 755 38 00** of [cardiogenetica@umcutrecht.nl](mailto:cardiogenetica@umcutrecht.nl).