

# Familiaalinen torakaaliaortan aneurysma ja dissekoituma eli FTAAD-oireyhtymä

*Torakaali aortan aneurysma on rintakehän alueella olevan aortan osan laajentuma. Torakaali eli nouseva aortta on sen päävaltimon alkuosa, jota pitkin veri virtaa sydäimestä elimistöön. Torakaali aortan aneurysma saattaa laajentua vähitellen ilman minkäänlaisia oireita. Jos laajentumaa ei korjata kirurgisesti, se voi johtaa aortan äkilliseen dissekoitumiseen eli aortan sisäseinämän repeämiseen, jolloin veri virtaa muualla kuin missä sen pitäisi. Tämä tilanne on hengenvaarallinen.*

Koska tämä sairaus ei aina aiheuta ennakko-oireita, on tärkeää tietää, onko sinulla aortan repeämisen riskiä. Aortta voidaan ehkäisevästi korjata.

Monet tekijät aiheuttavat riskin torakaali aortan aneurysmalle ja dissekoitumiselle. Sairaus ei aina aiheuta oireita. Sen vuoksi on tärkeää tietää, onko sinulla vaaraa, koska aortta voidaan korjata ennen kuin se repeää. Noin 20 %:lla potilaista, joilla on torakaali aortan aneurysma, syy on perinnöllinen, ja siksi ongelma on perhekohtainen.

Kun torakaali aortan aneurysma ilmenee useassa sukupolvessa, sitä kutsutaan familiaaliseksi torakaali aortan aneurysmaksi tai dissekoitumaksi (familial thoracic aortic aneurysm and dissection eli FTAAD).

## Mitä muita nimityksiä käytetään familiaalisesta torakaali aortan aneurysmasta ja dissekoitumasta?

Familiaalisesta torakaali aortan aneurysmasta tai dissekoitumasta (FTAAD) käytetään myös torakaali aortan aneurysma (TAA), torakaali aortan aneurysma ja dissekoituma (TAAD), familiaali aortan aneurysma (FAA) ja annuloaorttaalinen ektasia -nimityksiä.

## Miten yleinen familiaali torakaali aortan aneurysma ja dissekoituma -oireyhtymä on?

Torakaali aortan aneurysma ja dissekoituma on melko tavallinen väestössä. Vain 20 % tapauksista se johtuu perinnöllisestä syystä. Esiintymisessä ei näytä olevan etnistä tai rodullista eroa.

Suomessa ei ole kattavaa FTAAD-potilasrekisteriä, joten potilaiden lukumääriä ei tunneta. Jokaisessa Suomen seitsemästä perinnöllisyyslääketieteen yksiköstä on tiedossa yksittäisiä potilaita ja perheitä. Monet ihmiset eivät tiedä, että heidän suvussaan on alttiutta familiaaliselle torakaali aortan aneurysmalle ja dissekoitumalle. Sen vuoksi on suositeltavaa, että sairastuneen 1. asteen sukulaiset (vanhemmat, sisarukset ja lapset) tutkitaan torakaali aneurysman pois sulkemiseksi.

## Mitkä ovat familiaalisen torakaali aortan aneurysman ja dissekoituman ominaispiirteet?

Familiaalisen torakaali aortan aneurysman tai dissekoituman ongelmat voivat ilmetä varhaislapsuudessa tai myöhemmin missä iässä hyvänsä.

Aortan aneurysmat voivat olla oireettomia tai oireellisia. Jos niistä on oireita, ne riippuvat aneurysman paikasta, koosta ja kasvunopeudesta. Oireita ovat kivut rinnan, kaulan ja/tai selän alueilla; pään, kaulan ja käsien turvotukset; hinkuminen, yskiminen, hengenhädistys; veriyskä.

Aortan dissekoituminen, jossa aortan seinämän sisin kerros repeää ja päästää verta seinämän kerrosten väliin, aiheuttaa yleensä vaikean, äkillisen kivun rintakehän ja/tai yläselän alueilla. Potilas kuvaa kipua raastavaksi tai repiväksi, ja kipu saattaa tuntua liikkuvan paikasta toiseen. Aortan dissekoituminen voi myös aiheuttaa epätavallisen kalpean ihon, hyvin heikon sykkeen, puutumisen tai pistelyn tunteen toisessa tai molemmissa käsissä ja jaloissa (parestesian) sekä halvauksen (paralysin).

Sekä aortan aneurysma että dissekoituma lisäävät vaaraa, että aortta repeää äkillisesti täydellisesti, mistä aiheutuu laaja sisäinen verenvuoto. Nämä verisuonen poikkeavuudet ovat hengenvaarallisia, ellei aortan repeämistä ole kirurgisesti estetty.

Niissä perheissä, joissa familiaali aortan aneurysma ilmenee useassa sukupolvessa, aortan aneurysman kehittymisen ja dissekoitumisen ajankohta vaihtelee perheen jäsenillä.

Silloin tällöin potilaille, joilla on familiaali torakaali aortan aneurysma ja dissekoituma, saattaa kehittyä myös aivovaltimon tai vatsan alueen aortan aneurysma. Jollain potilailla voi olla synnynnäinen sydänvika kuten kaksipurjeinen aorttaläppä tai avoin keuhkovaltimotiehyt (PDA). PDA sulkeutuu yleensä päivän tai kahden kuluessa syntymästä. Joissain perheissä on alttiutta pienten valtimoiden ahtautumiseen, josta voi olla seurauksena varhainen aivohalvaus tai sepelvaltimosairaus.

Potilaille, joilla on familiaali torakaali aortan aneurysma tai dissekoituma, on myös joskus riski nivustyrän kehittymiseen, selkärangan virhekiertymään eli skoliossiin tai ihon verkkomaiseen sinipunaisuuteen (livedo reticularis), joka johtuu ihon pienten verisuonten kehityshäiriöistä. Nämä piirteet ovat tavallisia myös normaaliväestössä.

## Mitkä ovat familiaalisen torakaali aortan aneurysma tai dissekoituma -oireyhtymän syyt?

Mutaatioiden ACTA2-, MYH11-, MYLK- ja PRKG1-nimisissä perintötekijöissä eli geeneissä tiedetään aiheuttavan familiaalisen torakaali aortan aneurysman ja dissekoituman. Lisäksi TGFBR1-, TGFBR2-, SMAD3-, TGFB2- ja FBN1-geenien tunnetaan liittyvän FTAAD:iin ja eräisiin muihin oireyhtymiin, joissa on samankaltaisia ulkoisia piirteitä. Kaikkien em. geenit on tutkittavissa mutaatioiden selvittämiseksi. Jos potilaalle on tehty geenitesti, perheen jäsenten tulisi keskustella tuloksista perinnöllisyyslääkärin kanssa.

Jokaisella sairaan vanhemman lapsella on 50 %:n mahdollisuus periä sairaus. Sikiödiagnostinen tutkimus odotusaikana on mahdollista, jos perheen sairauden aiheuttavan perintötekijän mutaatio tunnetaan.

## Miten familiaalinen torakaali aortan aneurysma ja dissekoituma -oireyhtymä tunnistetaan?

Torakaalisen aortan aneurysma ja dissekoituma -oireyhtymän diagnoosi perustuu torakaali aortan laajentuman ja/tai dissekoituman toteamiseen sekä muiden sidekudossairauksien kuten Marfanin, Loyes-Dietzin ja vaskulaarisen Ehlers-Danlos-oireyhtymän sairauspiirteiden puuttumiseen. Keskustele lääkärisi kanssa näiden sidekudossairauksien erotusdiagnoosista.

Familiaali torakaali aortan aneurysma ja dissekoituma -oireyhtymän diagnoosi tehdään, kun perheen sukuhistoriasta ilmenee aortan aneurysma tai dissekoituma.

Aortan aneurysman diagnoosi tehdään käyttäen seuraavia kuvausmenetelmiä: ultraäänikuvaus, tietokonetomografia (TT- tai CAT-skannaus), magneettikuvaus (MRI), ultraäänikuvaus ruokatorven kautta eli transesophageaali ultraäänikuvaus (TEE), rintakehän röntgenkuvaus tai verisuonten varjoainekuvaus. Aortan dissekoituma voidaan todeta tietokonetomografialla (TT- tai CAT-skannaus) tai transesophageaalisella ultraäänikuvauksella (TEE).

## Miten familiaalista torakaali aortan aneurysma ja dissekoituma -oireyhtymää hoidetaan?

Familiaalisen torakaali aortan aneurysma ja/tai dissekoituma -oireyhtymän hoito edellyttää yhteistyötä erikoislääkäriryhmältä, joka tuntee oireyhtymän. Työryhmässä tulee olla perinnöllisyyslääkäri, kardiologi eli sydänlääkäri ja sydän-verisuonikirurgi.

Lääkkeet, jotka vähentävät aorttaan kohdistuvaa rasitusta, voivat olla hyödyksi. Beetasalpaajat laskevat verenpainetta ja vähentävät sydänsykkeen aiheuttamaa painetta. Ne myös ehkäisevät ja hidastavat aortan laajenemista ja vähentävät riskiä aortan dissekoitumaan.

Familiaalista torakaali aortan aneurysma ja dissekoituma -oireyhtymää sairastaville on tarjottava säännöllisiä tutkimuksia heidän aorttansa tilan seuraamiseksi ja ongelmien havaitsemiseksi ennen hätätilanteita. Nämä tutkimukset ovat samoja kuvantamismenetelmiä, joita lääkärit käyttävät sairauden diagnosoimiseksi: ultraäänitutkimus, MRI, TT-skannaus tai TEE.

Niille sairaille, joilla on ACTA2-geenin mutaatio, on suositeltavaa suorittaa sepelvaltimoiden ja aivoverenkierron sairauksien seulontatutkimukset. TGFBR1-, TGFBR2-, TGFB2- tai SMAD3-geenin mutaatiot taas edellyttävät aortan ja sen haarojen sekä aivoverisuoniston vuosittaista kuvantamista.

Kirurginen hoito on tehokkainta, jos se suoritetaan ennen aortan dissekoitumista tai muuta hengenvaarallista tilannetta.

Kirurgista hoitoa on harkittava, kun:

- nousevan aortan laajenemisnopeus lähestyy 0,5 cm vuodessa,
- nousevan aortan läpimitta on 4,2 ja 5,0 cm välillä (riippuen sairauden syynä olevasta perintötekijä-mutaatiosta ja sukuhistoriasta).

Kaksi tavallisinta kirurgista hoitomenetelmää ovat:

- Bentall-toimenpide, jossa aortta korvataan elinsiirteellä ja asennetaan mekaaninen aorttaläppä. Toimenpiteen jälkeen potilaan on käytettävä verenhennuslääkitystä loppuelämänsä ajan, jotta vältetään verihyytymiltä. Ne voivat olla hengenvaarallisia.
- Aorttaläpän säästävä toimenpide, jossa aortan vahingoittunut osa korvataan siirteellä, mutta oma aorttaläppä säilytetään. Toimenpiteen jälkeen ei tarvita verenhennuslääkitystä. Toimenpide voidaan suorittaa vain, jos oma läppä toimii kunnolla.

Riippumatta siitä, millä menetelmällä hoito suoritetaan, potilaan on jatkettava verenvainelääkitystä ja aorttaa on seurattava vähintään vuosittain aortan muiden osien laajenemisen ja dissekoitumisen varalta.

## Mitä itse voin tehdä oman ja perheeni terveyden hyväksi?

Jos sinulla itselläsi on riski sairastua familiaaliseen torakaali aortan aneurysma ja/tai dissekoituma -oireyhtymään, on monia tapoja ehkäistä vaaratilanteita:

- teetä itsellesi aortan ultraäänitutkimus tai muu kuvantamistutkimus ainakin kerran vuodessa. Lääkärisi saattaa haluta teettää ultraäänitutkimuksen useammin (joka kolmas tai kuudes kuukausi). Näin hän seuraa, että aorttasi ei laajene lainkaan tai laajenee vain hyvin hitaasti.
- älä rasita aorttaasi ylenmääräisesti. Sinä voit kuntoilla vain kevyesti kuten kävellä, hölkätä hitaasti, huvipyöräillä. Vältä kilpa- ja kontaktiurheilulajeja sekä lihaskuntoilua ja painonnostoa.



- opettele tuntemaan aortan sairautesi ja muut mahdolliset sydänverisuoniston ongelmat. Usein samaa oireyhtymää sairastavat voivat opastaa toisiaan omien kokemustensa pohjalta. Sinä voit myös auttaa itseäsi keskustelemalla sydänverisuonistosi ongelmista perheesi jäsenten ja sinua seuraavan terveydenhuollon edustajien kanssa.
- keskustele erikoislääkäryöryhmäsi kanssa, jos omalla lapsellasi on todettu FTAAD. Joskus lääkärit suosittelevat lääkityksen aloittamista hyvin nuorille lapsille.
- kannusta perheesi jäseniä terveytensä arviointeihin. Kuvantamistutkimuksia suositellaan 1. asteen sukulaisillesi (vanhemmillesi, sisaruksillesi ja lapsillesi). Aortan kuvantaminen on aiheellista kerran vuodessa tai kahdessa kaikille riskissä oleville sukulaisille, koska aneurysma voi ilmetä missä iässä hyvänsä. Jos sairauden aiheuttava geenimutaatio on selvitetty, riskissä olevien 1. asteen sukulaisten perinnöllisyysneuvonta ja mutaation etsintä varmistaa, että vain mutaation kantajat ovat kuvantamistutkimusten piirissä.

### Mikä on familiaalista torakaali aortan aneurysma ja dissekoituma -oireyhtymää sairastavan eliniän odote?

Asianmukaisella hoidolla, johon kuuluvat lääkehoito, suunnitelmallinen kirurginen toimenpide aneurysman korjaamiseksi ennen kuin se repeytyy, sairaan eliniän odote todennäköisesti lähenee normaaliväestön eliniän odotetta. Niiden perheen riskijäsenten, jotka on tutkittu aortan laajenemisen suhteen ja joille on suoritettu suunniteltu aortan korjausleikkaus, ennuste on parempi kuin niiden, joita hoidetaan aortan dissekoituman tapahduttua.

#### Tuleeko mieleesi kysymyksiä? Haluaisitko lisää tietoa?

Soita tai ota muutoin yhteyttä Sinua tutkineeseen lääkäriin tai yliopistollisen keskussairaalan Kliinisen genetiikan (aikaisemmin Perinnöllisyyslääketieteen) yksikköön tai perusteilla olevaan Harvinaissairauksien yksikköön. Ruotsinkielistä neuvontaa antaa Helsingissä Folkhälsans genetiska klinik.

Voit myös ottaa yhteyttä Suomen Marfan Yhdistykseen ([www.marfan.fi](http://www.marfan.fi) tai [info@marfan.fi](mailto:info@marfan.fi) tai englanniksi internetin tai sähköpostin kautta Amerikan Yhdysvaltojen Marfan-yhdistykseen, **The National Marfan Foundation**, ([www.marfan.org](http://www.marfan.org) tai [staff@marfan.org](mailto:staff@marfan.org)).

