

Svenska Marfanföreningen bjöd in Edit Nagy till det digitala årsmötet. Edit Nagy är kardiolog vid Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm. Hon gav deltagarna ett mycket intressant föredrag. Edit Nagy möter i sitt arbete på Karolinska patienter med medfödda hjärtfel, vilka till exempel kan vara personer med Marfans syndrom. I följande artikel har vi valt att skriva om de delar från föredraget som handlar specifikt om hjärta.

Allmänt

När patienter kommer till sjukhus med en akut dissektionshändelse undersöks alltid orsaken och ca 20 % av fallen hittar man en genetisk orsak, där Marfans syndrom och Loeys-Dietz syndrom bland andra ingår. Hos 75-80 % av fallen hittas inte någon specifik genmutation.

När orsaken till aortasjukdomar utreds, samarbetar alltid läkarna inom hjärta och kärl med klinisk genetik. Utvecklingen inom området går snabbt framåt, vilket gör att det har blivit enklare att hitta genmutationer som är kopplade till aortasjukdomar. Aneurysmsjukdomar är ärftliga och vid en utredning försöker man hitta orsaken, vilken kan vara kopplad till ett syndrom som t ex marfan. Det handlar om syndromdiagnostik, där det gäller att hitta en gemensam orsak till flera olika symptom.

Vad gör kardiologen?

Följande saker undersöks:

- Aortavidgning/ (dissektion är ett akut livshotande tillstånd när patienter transporteras in akut till sjukhus för en akut operation, annars potentiell dödlig utgång).
- Mitralisklaffprolaps (klaffen är försvagad och fladdrig). En liten del av marfanpatienterna har en läckande mitralisklaff, vilket behöver följas upp på kontroller. Eventuellt kan en operation bli aktuell.
- Kardiomyopati. Det är en sjukdom i hjärtat som gör det svårare att pumpa runt blodet i kroppen.

Hos kardiologen görs framför allt två olika undersökningar. Det ena är ekokardiografi (ultraljud) och då mäts bland annat aortaroten och andra åtkomliga delar av aorta. Mätningarna är avgörande för hur man ska gå vidare med patienten. Den andra utredningen görs med hjälp av datortomografi med kontrast och då mäts hela aortan.

Medicinering

Vid en aortasjukdom är det viktigt att se om individen har aortavidgning associerad med genetiskt verifierad aortasjukdom. Vid kraftig smärta ska man absolut söka akut sjukhusvård då det kan vara ett tecken på aortadissektion som är ett livshotande tillstånd. För att försöka förhindra aortadissektion eller minimera aortavidgning, har senare års studier visat att användning av betablockad minimerar risken. Studierna har även visat att betablockad är förstahandsval när det gäller medicinering. I jämförelse med Losartan har betablockad visat på bättre effekt vid minskning av aortadiameters ökning. Dosen, i alla åldrar, avgörs av puls och blodtryck. Blodtrycksgränsen bör ligga på <130 mmHg. Hos de som har haft en akut dissektionshändelse ska övertrycket, enligt nya riktlinjer, ligga på <110 mmHg. Om inte betablockad räcker, läggs Losartan eller annan typ av blodtryckssänkande medicin till.

Vid graviditet eller vid planer på att bli gravid, ska betablockad användas i stället för Losartan.

Råd vid aortavidgning

Om en aortavidgning är 5 cm ska en operation ske. Riskfaktorer som ska beaktas är hypertoni (høgt blodtryck), graviditetsönskemål, progressiv diameterökning på aorta på minst 3mm/år, samt en familjeanamnes med aortadissektion inom familjen vid unga år. Då går gränsen vid 4,5 cm. För personer med Loeys-Dietz syndrom är operationsgränsen på aortadiameter lägre.

Träning

Läkarna avråder från all träning som leder till hastiga och plötsliga blodtrycksstegringar i aortaväggen, som till exempel tyngdlyftning. Det kan leda till ytterligare diameterökningar. Vid träning ska konditionsträning prioriteras, dynamiskt muskelarbete, som stegvis ökar blodtrycket. När det gäller medicinering med betablockad minskar det även pulsen vid fysisk aktivitet, vilket påverkar orken vid träning. Det kan ta flera år innan man vänjer sig vid detta men det är individuellt.

För fler träningstips rekommenderar Edit Nagy den amerikanska Marfanföreningens sida och till Vascern's hemsida:

https://info.marfan.org/hubfs/FINAL%20Physical%20Activity%20Guidelines%2011_17.pdf

<https://vascern.eu/>

På Svenska Marfanföreningens hemsida finns fler råd och tips om träning.

Loeys-Dietz syndrom

Loeys-Dietz syndrom är närbesläktad med Marfans syndrom. Patienter med Loeys-Dietz är förenade med underliggande aortasjukdom. Kärlen hos personer med Loeys-Dietz kan vara slingriga, framför allt upp till hjärnan. Hela aortaträdet ska därför kartläggas noggrant. De skörare kärlen drabbar inte bara aortan utan även aortagrenar och kärlen upp till hjärnan. Detta gör att aortapåverkan hos personer med Loeys-Dietz är mer aggressiv i jämförelse med de med Marfans syndrom.

För mer information om Marfans syndrom, gå gärna in på hemsidan:

<https://marfan.se/>