

Loeys Dietz syndrom

Juli 2023

Loeys Dietz Syndrom (LDS)

Loeys-Dietz syndrom är en differentialdiagnos till Marfans syndrom. Det innebär att LDS är ett tillstånd med symptom som liknar marfan på många sätt.

Liksom marfan så är LDS en genetisk diagnos som påverkar kroppens bindväv och kan påverka olika delar av kroppen; hjärta, blodkärl, skelett, ögon och hud. Sjukdomen är uppkallad efter de två amerikanska läkarna Hal Dietz och Bart Loeys, som först beskrev hälsotillståndet år 2005.

Förekomst

Loeys-Dietz syndrom är en sällsynt diagnos och dess exakta förekomst är okänd. Eftersom syndromet är relativt nyupptäckt och delar liknande symptom med till exempel Marfans syndrom, kan det vara svårt att diagnostisera. Det finns antagligen ett mörkertal med personer som till och med diagnostiserats med marfan som egentligen har av Loeys Dietz syndrom.

Orsak

Loeys-Dietz syndrom orsakas av en förändring (mutation) i vissa gener i kroppen som är involverade i regleringen av en signalväg som kallas cytokinsignalering. Denna signalväg spelar en viktig roll i kroppens utveckling och tillväxt.

Generna som är mest kopplade till Loeys-Dietz syndrom är TGF-beta-receptorgenerna (TGFB1, TGFB2, TGFB3) och SMAD-proteingenerna (SMAD2 och SMAD3). Därav finns det just nu fem olika typer av Loeys Dietz.

Ärftlighet

Loeys-Dietz syndrom är ett autosomt dominant hälsotillstånd, vilket innebär att om en av föräldrarna har sjukdomen, så finns det en 50 procents chans att varje barn också kommer att ärva tillståndet. En andel av fallen uppstår också spontant från nya mutationer, utan tidigare familjehistorik av diagnosen.

Symtom

Symtomen vid Loeys-Dietz syndrom kan variera från person till person, och svårighetsgraden varierar också, även inom samma familj. Precis som vid Marfan

Syndrom kännetecknas Loeys Dietz av avvikelser i bland annat blodkärl, skelett och hjärta. Inom syndromet finns det precis som vid marfan en risk för aortadissektion eller aortaruptur. För vissa finns det symptom från tidig ålder, för andra kommer symtomen senare i livet.

• Hjärta och blodkärl

Det mest förekommande för LDS är att aortan och andra medelstora kärl vidgar sig vilket kan leda till en dissektion eller ruptur. Vid Loeys Dietz förekommer dissektioner framför allt i aortan men även i andra större artärer mellan huvud och bäcken. Kärlruptur eller dissektioner sker vid mindre kärldiametrar än vid exempelvis marfan, vilket innebär att det är viktigt med förebyggande operation om aortan utvidgats.

• Skelett och leder

Skolios (sned rygg) är vanligt förekommande och även exempelvis kotglidningar. Bröstkorgen kan vara insjunken eller utskjutande, några har låga fotvalv och vissa har långa, smala fingrar. De flesta med syndromet är normallånga men variationer förekommer. Även överörlighet är ett vanligt symptom.

• Hud

Det finns även rapporter om att de flesta med Loeys Dietz på något sätt har påverkan på huden – till exempel en hud som upplevs mer ”genomskinlig”, väldigt mjuk hud, enkelt att få blåmärken eller andra blödningar under huden och svårigheter för sår/ärr att läka.

• Övriga symptom

Allergier, astma och eksem är också vanligt förekommande. Specifikt födoämnesallergier ses hos flertalet diagnosbärare och det finns en ökad risk för inflammatoriska tarmsjukdomar.

Graviditet

Graviditet anses som hög risk för både dissektioner men också bristning (ruptur) av livmoderväggen. Är man gravid och har LDS ska man följas extra av kardiolog och specialistmödravård under graviditeten.

Diagnostik

Diagnosen av Loeys-Dietz syndrom kan vara komplex och innefatta stora variationer. Här är några av de vanliga diagnostiska metoder och kriterier som används för att identifiera syndromet:

- **Klinisk bedömning:** En grundlig medicinsk historia och fysisk undersökning genomförs för att identifiera eventuella karakteristiska drag och symtom som är förknippade med Loeys-Dietz syndrom. Dessa kan inkludera utseendet på ansikte, ben- och ledproblem, hudmanifestationer och avvikelser i kärl.
- **Genetisk testning:** Loeys-Dietz syndrom är förknippat med mutationer i vissa gener. Genetisk testning kan användas för att identifiera specifika mutationer i dessa gener och bekräfta diagnosen.
- **Bildundersökningar:** Bildundersökningar med tekniker som ekokardiografi, datortomografi (CT) och magnetisk resonanstomografi (MRI) kan användas för att undersöka hjärta, blodkärl och andra drabbade organ. Dessa undersökningar kan avslöja strukturella avvikelser och aneurysmer.
- **Familjeundersökning:** Eftersom Loeys-Dietz syndrom är ärftligt är det viktigt att undersöka familjemedlemmar till en person med misstänkt LDS. Om flera medlemmar i en familj har hälsotillståndet kan det ge ytterligare bevis för diagnosen.

Behandling

Det finns för närvarande ingen botemedel mot Loeys-Dietz syndrom, men behandling kan fokusera på att hantera symtomen och minska risken för komplikationer, inklusive kirurgi för att reparera eller ersätta en dilaterad aorta. Kort sagt kan behandling summeras i nedanstående punkter:

- **Medicinsk övervakning:** Personer med LDS bör regelbundet genomgå medicinska kontroller. Det kan innefatta övervakning av hjärta, blodkärl och andra påverkade organ med hjälp av bildtekniker som ekokardiografi, datortomografi (CT) och magnetisk resonanstomografi (MRI).
- **Mediciner:** Läkemedel kan användas för att hantera specifika symtom och komplikationer. Till exempel kan blodtryckssänkande läkemedel förskrivas för att kontrollera hypertoni (högt blodtryck).
- **Kirurgi:** Kirurgisk intervention kan användas för att förhindra dissektioner eller rupturer i aneurysmer.
- **Förebyggande åtgärder:** Eftersom LDS är förknippat med en ökad risk för vasculära komplikationer är det viktigt att vidta förebyggande åtgärder och kardiologer förespråkar en sund livsstil både med träning och kost.

Söka vård

Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) finns i varje sjukvårdsregion vid universitetssjukhuset. Kontakta i första hand dem för att få vägledning, hänvisning och information.

Resurser för utredning och behandling finns inom respektive medicinsk specialitet.

Speciellt viktigt är regelbundna kontroller på en hjärtmottagning där man är specialiserad på personer med medfödda hjärtfel.

Intresseorganisation

Svenska Marfanföreningen, ordförande Karin Olsson.

Telefon: 070-538 55 19

E-post: marfan.sverige@gmail.com.

Hemsida: www.marfan.se.