

Informasjon om Loeys-Dietz syndrom

**Samling for voksne med Loeys-Dietz
syndrom og foreldre til barn med
diagnosen. 23.09.2016. Lillehammer**

v/ ergoterapeut Heidi Johansen

Informasjon basert på TRS nettinno

www.sunnaas/trs

- Loeys-Dietz syndrom er en av flere arvelige bindevevssyndromer
 - Flere av disse har tilbud på TRS
 - TRS er kompetansesenter: familiære thorakale aorta aneurismer og disseksjoner (FTAAD)
 - Loeys Dietz er en av disse

Generelt

- Relativt ny diagnosegruppe
 - beskrevet første gang 2005
 - 2016- 351 treff i pubmed- enkeltstudier særlig om medisinske forhold og genetikk
- Økt risiko for komplikasjoner fra pulsårene
- Noen diagnostisert i barneårene.
 - Mange i voksen alder- slektning diagnostisert, alvorlige medisinske forhold
- Medisinsk behandling og oppfølging for å forebygge og lindre symptomer
- Ingen helbredende behandling ved Loeys-Dietz' syndrom
- Flere lever lenger nå enn tidligere beskrevet
 - Flere blir diagnostisert og behandles forebyggende
 - Ser større variasjon i alvorlighetsgrad og dødelighet
 - Oppfølging, kontroller og forebyggende tiltak viktig for overlevelse

Hvor vanlig er det

- Det finnes ingen gode studier av forekomst, forekomst oppgis ukjent i dag
 - antydnet 1:50.000.
 - TRS kjenner noe 46 personer med Loeys-Dietz' syndrom (type 1-4, flest med type 2).

Årsak

- Bindevev er grunnmaterialet, "sementen", i kroppen og finnes i alle organsystemer
- Flere gener er involvert i dannelsen av kroppens bindevev
- En mutasjon (forandring) i et av disse genene, kan medføre at proteinproduktet som dannes blir endret
- Medføre at bindevevets egenskaper påvirkes

Arv

- Autosomal dominant arvegang
 - en forelder har tilstanden, 50 % sjanse for at hvert av barna arver mutasjonen, og dermed risiko for å utvikle sykdommen.
- Sykdomsgivende mutasjon hos et familiemedlem
 - genetisk veiledning
 - andre i familien blir undersøkt om mutasjonen
- Antar ca 75 % nyoppståtte tilfeller

Genetikk og klassifisering

- 2005
 - TGFB1 (type 1, hovedsakelig endringer ansikt/skalle)
 - TGFB2 (type 2, hovedsakelig hudforandringer)
- I2016
 - SMAD3 (type 3)
 - TGFB2 (type 4)
 - TGFB3 (type 5)
- I morgen
 - ??

Symptomer og funn

- Bindevevet
 - Finnes i hele kroppen
 - Støtter opp og pakker inn....
 - Alle organsystemer
 - Hud, hinner, sener, årevegger og skjelett

Diagnostikk

- Familiehistorie
- Karakteristiske kliniske funn
- Genetiske undersøkelser
- MR/CT av kar, hode, hals, bryst, mage, korsrygg, bekken
- Ultralyd av hjerte (ekkokardiografi) (diameter, klaffer)

Hjerte/kar

Risiko for

- Utvidelse (dilatasjon) av hovedpulsåren (aorta)
- Sprekkdannelse (disseksjon) av hovedpulsåren (aorta)
- Endringer i hjerteklaffene

Forts hjerte/kar og risiko

- Hjerneblødning
- Atrieflimmer (slår raskt «harehjerte»)(SMAD3)
- Venstre ventrikkel hypertrofi (forstørret hjerte)
- «Krøllede pulsårer» (tortuos arteries) (CT/MR)

Oppfølging av hjerte/kar (guidelines)

- Ultralyd av hjertet (ekkokardiografi) minst en gang i året
- Streng blodtrykkskontroll med medisiner
- Restriksjoner fysisk aktivitet
- Vanlig oppfølging ved arytmier (hjerterytmeforstyrrelser)
- Vurdering av kirurgi hos thoraxkirurg
 - Rutinemessig henvisning til thoraxkirurgisk avdeling for vurdering/oppfølging ved diagnosetidspunkt og deretter individualisert kontroll avhengig av om det er funnet utvidede pulsårer eller ikke

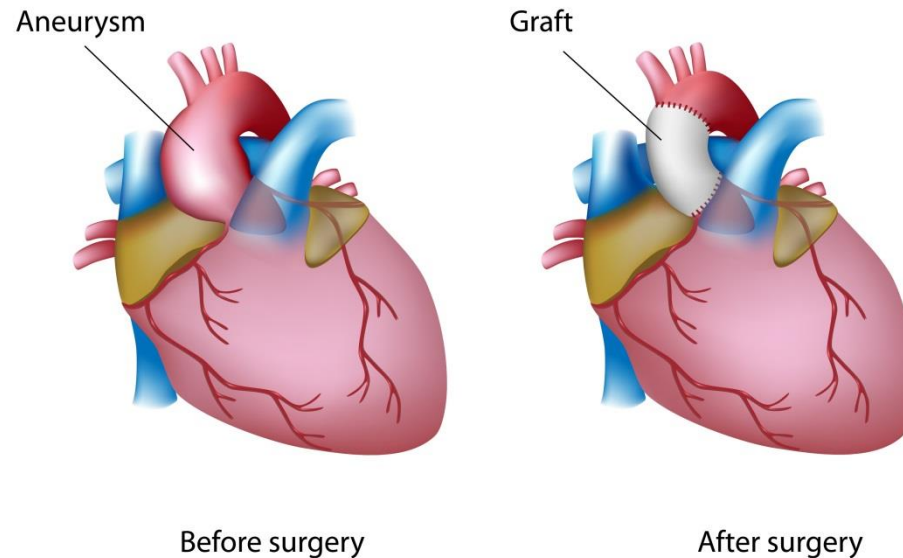
NB! Hjerztelegen/kirurgen gjør individuelle vurderinger og gir anbefalinger for oppfølging tilpasset de funn som gjøres hos den enkelte.

Lurer du på noe- spør hjerztelegen din!!!!

Generelt om kirurgi hjerte/kar

- Operasjon av utvidede områder av pulsårer gjøres forebyggende for å hindre sprek

Ascending Aortic Aneurysm and Surgical Repair



Mer om kirurgi

- Diameteren på aorta og hvor fort den utvider seg er avgjørende for planlegging av operasjon
- Sammenliknet med Marfans syndrom, ønsker man å operere ved mindre diameter av pulsårer/aorta.
- Som gruppe «tåler» personer med Loeys-Dietz syndrom operasjoner i pulsårene godt
- Sjekke instabilitet i nakke før narkose (anestesi)
 - undersøkes med røntgenbilder i full strekk og full bøy (fleksjons-ekstensjonsrøntgen).

Oppfølging etter kirurgi

- Ultralyd av hjerte hver 3.-6. måned første år
- Deretter hver 6.-12. måned

Medisiner

- Streng blodtrykkskontroll med medisiner
 - Beta-blokkere, ACE-hemmere, AT-II-blokkere
 - Mye forskning pågår
- Forebygge bakteriell endokarditt (infeksjon i hjertemuskel) antibiotika-profylakse
 - **Lurer du på noe ift medisiner og medisinbruk; spør fastlegen/hjertelegen din!!!!**

- Fleste normalt høye - noen har lange lemmer
- Noen kan ha:
 - Født med hofteluksasjon, klumpfot, er hypotone (slappe) ved fødselen
 - Feilstillinger, som
 - Fuglebryst, traktbryst, skoliose og kyfose (skjevstillinger i ryggen), instabilitet i nakken (type 1 og type 2) og spondylolistese (forskyving av ryggvirvler), og plattfot
 - Over-bevegelige ledd
 - Nedsatt bevegelighet (kontrakturer)
 - Lav bentetthet (benskjørhet), økt bruddtendens, forsinket bruddtilheling,
 - Tidlig artrose (ved *SMAD3*-mutasjoner)
 - Tidlig slitasje i mellomvirvelskiver og meniskskader

Mage/tarm og ernæring

Kan forekomme

- Irritabel tarm «løs og hard mage»
- Inflammatorisk tarmsykdom
- Matallergier

- NB!!! Forebygge osteoporose, kalsium og vitamin D

Hode

Kan forkomme

- Ganespalte
- Høy, smal gane
- Bittvansker, andre tannproblemer

Hud

Kan forekomme

- Tynn, fløyelsaktig gjennomskinnelig hud
- Easy bruising (lett blåmerker)
- Synlige blodårer
- Utpregede arr
- Forsinket sårtilheling
- Strekkmerker

Annen kirurgi

Kan forekomme

- Ruptur (sprekk) av milt eller tarm (type 1 og type 2)
- Prolaps av tarm, livmor og blære
- Brokk
- Åreknuter

Nevrologi

Kan forekomme

- Hydrocephalus (for mye vann i hodet)
- Dural ectasi (utposninger bindevevhinnen i ryggraden)

Øye

Kan forekomme

- Blålige sclerae (bindehinne)
- Netthinne­løsning (type 1 og 2)
- Tidlig utvikling grå stær (type 1 og 2)
- Nærsynthet
- Skjeling

Lunger

Økt forekomst av

- Blærer i lungene - risiko for sammenklapping (pneumothorax)
- Redusert lungevolum (restriktiv lungesykdom)
- Søvnapne (pustestopp under søvn)

Oppfølging av svangerskap

- Viktig med genetisk veiledning før svangerskapet
- Svangerskap anses som høyrisiko, og krever tett oppfølging. Oppfølging og fødsel skal foregå på universitetssykehus.

- Risiko for aortadisseksjon, arterieruptur, blæreruptur
- Vurdere klaffebevarende aortakirurgi før svangerskapet
- Seponere AT-II-hemmere (losartan) før svangerskapet
- Beta-blokkere anbefales

Ressurser og fagmiljøer

- Barneavdelinger ved regionsykehusene
- Genetisk avdeling ved regionsykehusene
- Thorax-kirurgisk avdeling Oslo Universitetssykehus
<http://www.med.uio.no/klinmed/om/organisasjon/klinikker/hjerte-lungekar/thoraxkirurgisk-avdeling>
- TAKO-senteret. Tannhelse kompetansesenter for sjeldne medisinske tilstander, Lovisenberg sykehus <http://www.lds.no/avdelinger/tako-senteret/>
- TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser, Sunnaas sykehus HF
<http://sunnaas.no/trs>
- **Brukerorganisasjoner**
- Marfanforeningen - foreningen for Marfans syndrom og andre marfanlignende tilstander <http://www.marfan.no/>
- Loeys-Dietz syndrome foundation (den amerikanske Loeys-Dietz foreningen)
<http://loeysdietz.org/en/>
- Loeys-Dietz syndrome foundation Canada (den kanadiske Loeys-Dietz foreningen)
<http://loeysdietzcanada.org/>