

Verwijscriteria naar klinische geneticus igv aneurysma's en dissecties

Yvonne Hilhorst-Hofstee, sept 2017

1. Thoracaal aorta aneurysma (uit consensus statement 2017)

Verwijs in elk geval patiënten met de volgende kenmerken naar een klinisch geneticus:

Thoracaal aorta aneurysma (aortadiameter ≥ 45 mm) of dissectie:

- diagnose <50 jaar ongeacht de aanwezigheid van hypertensie, of
- diagnose tussen 50 en 60 jaar zónder hypertensie, of
- met positieve familiegeschiedenis (d.w.z. een eerste- of tweedegraads familielid met een thoracale aorta aneurysma of dissectie, een aneurysma of dissectie elders <60 jaar, congenitale linkszijdige hartafwijking, of plots overlijden <45 jaar), of
- met syndromale kenmerken (zie onder)

Overweeg verwijzing van patiënten met een aortadiameter van 40-45 mm, bij het ontbreken van een duidelijke oorzaak en/of bij een bijzondere configuratie van de aortawortel (bijv. peer- of klaverbladvorm).

2. Abdominaal aorta aneurysma (geen duidelijke richtlijn)

Belangrijkste risicofactoren voor het krijgen van een buikaneurysma zijn mannelijk geslacht, hart- en vaatlijden, roken, hoge bloeddruk en hoge leeftijd. Daarnaast lijken ook genetische factoren een rol te spelen.

Er is geen overeenstemming over de leeftijd waarop eerstegraads familieleden zouden moeten worden onderzocht. In het algemeen adviseren wij om alle eerstegraads familieleden te screenen op een buikaneurysma vanaf de leeftijd van 50 jaar en dit rond het 60e nog eens te herhalen. Bij een familiair verhaal eventueel 5-jaarlijkse controle.

Overweeg verwijzing naar een klinisch geneticus bij opvallend jonge leeftijd of familiegeschiedenis met thoracale aorta aneurysma's en/of dissecties.

3. Overige aneurysma's en dissecties (geen richtlijn bekend)

Overweeg verwijzing van patiënten met:

- A. Dissectie halsvaten (a. carotis of a. vertebralis) indien geen duidelijke oorzaak (nektrauma, atherosclerose, hoge bloeddruk)
- B. Dissectie coronairvaten indien geen duidelijke oorzaak zoals atherosclerose of FMD (fibromusculaire dysplasie)
- C. Dissectie grote buikvaten indien geen duidelijke oorzaak zoals atherosclerose of FMD (fibromusculaire dysplasie)

Voorafgaand aan verwijzing kan een consult cardiologie aangevraagd worden om betrokkenheid van de thoracale aorta aan te tonen of uit te sluiten.

Syndromale kenmerken

Overzicht van de meest karakteristieke en eenvoudig vast te stellen verschijnselen die geassocieerd zijn met syndromale vormen van TAA:

Craniofaciale kenmerken	Craniosynostosis
	Hypertelorisme

	Gespleten huid of gehemelte
Oogheelkundige kenmerken	Lens(sub)luxaties
	Netvliesloslatingen
	Hoge myopie (-6 dioptrie of hoger)
	Iris hypoplasie of flocculi
Cardiovasculaire kenmerken	Mitraliskleprolaps
	Arteriële tortuositas
	Moyamoya vasculopathie
	Multiple aneurysmata of dissecties
Musculoskeletale kenmerken	Pectus excavatum of carinatum
	Hypermobiele gewrichten
	Dwangstand van gewrichten
	Recidiverende gewrichts(sub)luxaties
	Ernstige artrose op jonge leeftijd
	Ernstige kyfose of scoliose
Huidkenmerken	Dunne, doorschijnende huid
	Hyperelastische huid
	Livedo reticularis
	Opvallende striae op bijzondere plaatsen
	Atrofische littekens
Overige kenmerken	Kleine of grote lichaamslengte
	Disproportionele lange ledematen
	Abnormaal lange en slanke vingers
	Spontane pneumothorax
	Recidiverende buikwandbreuken
	Spontane rupturen van inwendige organen
	Amenorroe of prematuur ovarieel falen