

Hypertrofische Cardiomyopathie

Een hypertrofische cardiomyopathie (HCM) is een erfelijke aandoening waarbij de hartspier, met name het tussenschot tussen de hartkamers, is verdikt. Een verdikking van de hartspier kan ook ontstaan door niet-erfelijke oorzaken, zoals een lang bestaande hoge bloeddruk of door topsport. Geschat wordt dat 1 op de 500 volwassenen kenmerken heeft van HCM (erfelijke hartspierverdikking) bij cardiologisch onderzoek.

Verschijnselen

Door de veranderingen in de structuur van de hartspier kunnen hartritme-stoornissen ontstaan, die in ernstige vorm kunnen leiden tot duizelingen, wegrakingen of zelfs plotseling overlijden. Ook kan de pompfunctie van het hart achteruitgaan, waardoor de conditie en het uithoudingsvermogen kunnen verminderen. De verschijnselen van HCM kunnen (ook binnen een familie) zeer verschillend zijn. Niet iedereen krijgt klachten van HCM.

Cardiologisch onderzoek

De diagnose HCM wordt gesteld op grond van afwijkingen bij echo- en/of een MRI-onderzoek van het hart. Op het electrocardiogram (ECG of hartfilmpje) zijn vaak ook veranderingen te zien. Nadat de diagnose HCM is gesteld, worden sommige onderzoeken regelmatig herhaald (zoals een echo, een inspanningsonderzoek en een 24-uurs ECG of Holter-onderzoek). Dit is nodig om de pompfunctie van het hart te controleren en om de kans op gevaarlijke hartritme-stoornissen in te schatten.

Behandeling

HCM (erfelijke hartspierverdikking) kan (nog) niet worden genezen. De behandeling wordt afgestemd op de klachten en verschijnselen. Vaak worden er medicijnen voorgeschreven en is het advies een gezonde levensstijl na te streven. Topinspanning wordt meestal afgeraden. Ritmestoornissen zijn veelal te behandelen met medicijnen. Als het risico op een gevaarlijke hartritme-stoornis is verhoogd, kan een ICD (implanteerbare cardioverter defibrillator) worden geplaatst. Deze geeft een stroomstoot als het hartritme niet vanzelf herstelt. Dit kan plotseling overlijden voorkomen. Soms is een operatie (myectomie of alcohol septum ablatie) nodig. In zeer ernstige gevallen kan uiteindelijk een harttransplantatie nodig zijn.

Erfelijkheid

HCM is in de regel een erfelijke aandoening. De meest voorkomende manier van overerven is autosomaal dominant. Dit betekent dat kinderen van een ouder met (een aanleg voor) HCM ieder 50 procent (1 op 2) kans hebben om de aanleg voor de aandoening te erven. Dit geldt voor zonen en voor dochters. Niet iedereen die de aanleg heeft voor HCM, krijgt hier klachten van. De ernst van de aandoening en de leeftijd waarop klachten ontstaan, kunnen sterk wisselen.

Nog niet alle genen waarin mutaties HCM kunnen veroorzaken zijn bekend. Ook als er geen mutatie (ziekteveroorzakende verandering) met DNA-onderzoek is gevonden, kan HCM dus nog wel erfelijk zijn.

Onderzoek bij familieleden

*Families waarin **wel** een mutatie is gevonden:*

Bij sommige patiënten is na DNA-onderzoek duidelijk dat de HCM wordt veroorzaakt door één specifieke mutatie. Familieleden kunnen dan worden

onderzocht op dragerschap van deze mutatie door middel van DNA-onderzoek in bloed. Alleen familieleden die drager blijken te zijn, hebben een verhoogd risico op het ontwikkelen van HCM. Voor dragers geldt dan het advies voor periodieke controle (eens per 1-3 jaar) bij de cardioloog vanaf 10- tot 12-jarige leeftijd. Familieleden die geen drager zijn van de mutatie hebben geen verhoogd risico om HCM te krijgen en hoeven niet onder controle van een cardioloog. Als een familielid geen DNA-onderzoek wil laten verrichten, geldt het advies voor periodieke cardiologische controle.

Families waarin geen mutatie is gevonden

In families waarin (nog) geen mutatie is gevonden, kan de ziekte nog steeds erfelijk zijn. Het is dan niet mogelijk om via DNA-onderzoek bij familieleden te testen wie wel of geen verhoogd risico heeft op het ontwikkelen van HCM. In dit geval is het alleen mogelijk om de naaste familieleden door middel van cardiologisch onderzoek te controleren op kenmerken van HCM. Meestal wordt periodiek cardiologisch onderzoek geadviseerd, omdat HCM zich in de loop van het leven kan ontwikkelen.

Overwegingen

Vroegtijdig opsporen van HCM kan gezondheidswinst opleveren. Er kunnen ook nadelen zitten aan onderzoek bij iemand die (nog) geen klachten heeft. Iemand kan zich bijvoorbeeld minder gezond voelen als (de aanleg voor) een hartziekte wordt ontdekt, of het kan vragen oproepen bij het afsluiten van bijvoorbeeld een arbeidsongeschiktheidsverzekering. Voor meer informatie over erfelijkheid en verzekeren verwijzen wij u naar de website: www.erfelijkheid.nl.

DNA-onderzoek en cardiologisch onderzoek worden vergoed door de basisverzekering van de zorgverzekering. Uw (verplichte) eigen risico moet u wel zelf betalen als u dit nog niet heeft verbruikt (kinderen onder de 18 jaar hebben geen eigen risico).

Maatschappelijk werk

Het (mogelijk) hebben en kunnen doorgeven van een aandoening als HCM kan leiden tot ongerustheid en vragen. Als u een (telefonische) afspraak wilt met één van onze maatschappelijk werkers, dan kunt u contact opnemen met de afdeling Genetica van het UMC Utrecht.

Patiëntenvereniging

Er is een actieve patiëntenvereniging van en voor mensen met een hart- of vaatandoening: Harteraad. Meer informatie vindt u op: www.harteraad.nl.

Hebt u nog vragen?

Dan kunt u contact met ons opnemen. Dat kan telefonisch via 088 75 538 00 of per e-mail via cardiogenetica@umcutrecht.nl. Voor een afspraak op onze polikliniek kunt u zich laten verwijzen door uw huisarts of behandelend specialist.

Contactinformatie

Cardiogenetica UMCU

Bezoekadres:
UMC Utrecht
Locatie WKZ
Lundlaan 6
3584 EA Utrecht

Postadres:
Huispostnummer KC04.084.2
Postbus 85090
3508 AB Utrecht

Tel 088 755 3800
Fax 088 755 3801

cardiogenetica@umcutrecht.nl

Genetisch consulenten

Mw. A. Schoemaker
Drs. I. Wieffer

Maatschappelijk werker

Mw. N. van den Boogaard

Cardiologen

Prof. dr. F.W. Asselbergs
Drs. H.F. Baars
Dr. R.J. Hassink
Dr. J. Van der Heijden

Kindercardiologen

Dr. A.C. Blank
Dr. J.M.P. Breur
Drs. H. ter Heide

Klinisch genetici

Dr. A.F. Baas
Dr. R.L.E. van Loon
Drs. J.G. Post
Drs. J.J. van der Smagt

Labspecialist

Dr. D. Dooijes