

# Tweeslippige aortaklep

De Engelse term voor tweeslippige aortaklep is 'bicuspid aortic valve', afgekort BAV. BAV komt voor bij ongeveer 1% van alle mensen. Sommigen hebben daarvan geen klachten of verschijnselen en weten vaak niet eens dat ze een BAV hebben. Bij ongeveer de helft van de mensen met een BAV ontstaan in de loop van het leven bijkomende verschijnselen. De klep kan gaan verkalken en vernauwen. Als dat in ernstige mate het geval is, moet de klep vervangen worden. Ook kan een BAV samengaan met een verwijding van de aorta (lichaamsslagader). Het gevaar van een verwijding is dat de aorta ter plekke van de verzwakte wand kan inscheuren.

## Cardiologisch onderzoek

De diagnose BAV wordt gesteld door middel van echo- en/of een MRI-onderzoek van het hart. Nadat de diagnose BAV is gesteld, wordt dit beeldvormend onderzoek regelmatig herhaald. Dit is nodig om de functie van de aortaklep en de diameter van de aorta in de gaten te houden.

## Behandeling

BAV kan niet worden genezen. De behandeling wordt afgestemd op basis van de klachten en verschijnselen. Als er geen klachten zijn periodieke controles voldoende. Zoals genoemd kan de klep vervangen worden als deze in ernstige mate gaat vernauwen of lekken. Wanneer de aorta gaat verwijden worden er vaak medicijnen voorgeschreven om de bloeddruk te verlagen. Er wordt een operatie geadviseerd wanneer de aortadiameter boven een bepaalde waarde komt. Hierbij kan een deel van de aorta vervangen worden, of er kan een stent geplaatst worden in de aortaverwijding. Soms worden de aortaklep en een deel van de aorta tegelijkertijd vervangen.

# Erfelijkheid

Al langere tijd is bekend dat BAV familiair voor kan komen. Hoe groot de kans voor familieleden is verschilt nogal in de medische literatuur, maar een Nederlands onderzoek komt uit op ongeveer 5-10% kans voor eerstegraads verwanten (= broers en zussen, kinderen en ouders).

## DNA-onderzoek

In families met meerdere personen met een BAV en/of een aortaverwijding, kunnen soms mutaties (ziekte-veroorzakende veranderingen) in het erfelijk materiaal (het DNA) worden aangetoond. Omdat de kans op het vinden van een mutatie klein is, is DNA onderzoek alleen zinvol als er een duidelijk familiale component is, dus als meer dan één persoon een BAV en/of aortaverwijding heeft. Wanneer er een forse aortaverwijding is op relatief jonge leeftijd bij een patiënt met een BAV (onder het 50e jaar), kan DNA-onderzoek ook al zinvol zijn.

## Cardiologisch onderzoek bij familieleden

Wanneer een persoon de enige in de familie is met een (bekende) BAV, is er meestal nog geen reden voor DNA-onderzoek. Wel komen naaste familieleden dan in aanmerking voor cardiologisch onderzoek naar het bestaan van een BAV en/of aortaverwijding door middel van echo-onderzoek van het hart en de aortawortel (eerste gedeelte van de aorta).

# Overwegingen

Vroegtijdig opsporen van een BAV en/of aortaverwijding kan gezondheidswinst opleveren. Er kunnen ook nadelen zitten aan het verrichten van onderzoek bij iemand die (nog) geen klachten heeft. Iemand kan zich bijvoorbeeld minder gezond voelen als de aandoening 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](http://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).

# Patiëntenvereniging

Er is een actieve patiëntenvereniging van en voor mensen met een hart- of vaataandoening: Harteraad. Meer informatie vindt u op: [www.harteraad.nl](http://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](mailto: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](mailto: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