

Non-compactie Cardiomyopathie

Een non-compactie cardiomyopathie (NCCM) is een aandoening waarbij er diepe groeven in de hartspier zitten. Non-compactie kan het enige verschijnsel zijn, maar kan ook worden gevonden in combinatie met een aangeboren hartafwijking. NCCM kan een erfelijke aandoening zijn.

Verschijnselen

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

Cardiologisch onderzoek

De diagnose NCCM 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 NCCM 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 te controleren en het risico op gevaarlijke hartritmestoornissen in te schatten.

Behandeling

Erfelijke NCCM 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. Als het risico op een gevaarlijke hartritmestoornis verhoogd is, kan een ICD (implanteerbare cardioverter defibrillator) worden geplaatst; deze geeft een stroomstoot als het hartritme niet vanzelf herstelt. Dit kan plotseling overlijden voorkomen. In zeer ernstige gevallen kan uiteindelijk een harttransplantatie nodig zijn.

Erfelijkheid

NCCM kan een erfelijke aandoening zijn. De meest voorkomende manier van overerven is autosomaal dominant. Dit betekent dat kinderen van een ouder met (een aanleg voor) NCCM 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 NCCM, krijgt hier klachten van. De ernst van de aandoening en de leeftijd waarop klachten ontstaan kunnen sterk wisselen.

Nog niet alle genen waarin mutaties NCCM kunnen veroorzaken zijn bekend. Ook als er geen mutatie (ziekteveroorzakende verandering) is gevonden met DNA-onderzoek, kan NCCM 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 NCCM wordt veroorzaakt door één specifieke mutatie. Familieleden kunnen dan worden onderzocht op dragerschap van deze mutatie door middel van DNA-onder-

zoek in bloed. Alleen familieleden die drager blijken te zijn, hebben een verhoogd risico op het ontwikkelen van NCCM. Voor dragers geldt dan het advies voor periodieke controle (eens per 1-3 jaar vanaf de leeftijd van 10-12 jaar) bij de cardioloog. Familieleden die geen drager zijn van de mutatie hebben geen verhoogd risico om NCCM 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 NCCM. In dit geval is het alleen mogelijk om de naaste familieleden door middel van cardiologisch onderzoek te controleren op kenmerken van NCCM. Meestal wordt periodiek cardiologisch onderzoek geadviseerd, omdat NCCM zich in de loop van het leven kan ontwikkelen.

Onderzoek bij kinderen:

Soms kunnen er op jonge leeftijd verschijnselen ontstaan. Indien dragerschap is aangetoond, of wanneer er geen mutatie in de familie is gevonden, wordt vaak geadviseerd om onder de 10-12 jaar in ieder geval één keer cardiologisch onderzoek te laten verrichten. Na deze leeftijd wordt vervolgens periodieke cardiologische controle geadviseerd.

Overwegingen

Vroegtijdig opsporen van NCCM 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 NCCM 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 vaataandoening: 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