

Cathecholaminerge polymorfe ventriculaire tachycardie (CPVT)

CPVT is een erfelijke hartritmestoornis. Het hart zelf vertoont een normale structuur, maar is gevoeliger voor bepaalde hormonen (catecholaminen). Deze hormonen worden door het lichaam gemaakt onder bepaalde omstandigheden zoals stress, inspanning en emotie. Omdat het hart gevoeliger voor catecholaminen is bij mensen met CPVT, bestaat er tijdens stress, inspanning en/of emotie een verhoogd risico op het ontstaan van een te snelle en onsamenhangende hartactie (ventriculaire tachycardieën). Hierbij kan de pompfunctie van het hart (tijdelijk) verloren kan gaan.

Verschijnselen

Klachten van CPVT ontstaan vrijwel altijd bij inspanning. Dit kan zowel lichamelijke als emotionele inspanning of stress zijn. Als gevolg van de hartritmestoornissen en daardoor (een tijdelijke) onvoldoende bloedcirculatie, kunnen duizeligheid of wegrakingen ontstaan. In het ergste geval kan iemand plotseling overlijden tijdens inspanning, emotie of stress. Een deel van de mensen die de aanleg voor CPVT heeft, krijgt hier geen klachten van.

Cardiologisch onderzoek

Op het 'gewone' elektrocardiogram (ECG of hartfilmpje) in rust is CPVT niet te herkennen. Bij een inspanningsonderzoek (fietstest) is CPVT meestal wel duidelijk te herkennen. Ook wordt soms nog een 24-uurs ECG (Holter-onderzoek) gedaan.

Behandeling

De behandeling bestaat meestal uit het dagelijks gebruik van medicatie (een bètablokker). Dit medicijn zorgt ervoor dat de hartfrequentie niet te hoog oploopt (tijdens inspanning en emotie), waardoor ernstige hartritme stoornissen worden voorkomen. Het is belangrijk dat de medicijnen trouw worden ingenomen. Daarnaast zijn leefregels van belang, zoals het afzien van competitie sport en zwemmen onder toezicht.

Erfelijkheid

CPVT is een erfelijke aandoening. De meest voorkomende manier van overerven is autosomaal dominant. Dit betekent dat kinderen van een ouder met (een aanleg voor) CPVT ieder 50 procent (1 op 2) kans hebben om deze aanleg voor de aandoening te erven. Dit geldt voor zonen en voor dochters. Niet iedereen die de aanleg voor CPVT heeft, krijgt hier klachten van. De ernst van de aandoening en de leeftijd waarop klachten ontstaan, kunnen sterk wisselen. In zeldzame gevallen erft CPVT op een andere manier over. Nog niet alle genen waarin mutaties CPVT kunnen veroorzaken zijn bekend. Ook als er geen mutatie (ziekteveroorzakende verandering) met DNA-onderzoek is gevonden, kan CPVT dus nog wel erfelijk zijn.

Onderzoek bij familieleden

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

Bij sommige patiënten is na DNA-onderzoek duidelijk dat CPVT wordt veroorzaakt door één specifieke mutatie. Familieleden kunnen dan worden onderzocht worden op dragerschap van deze mutatie door middel van DNA-onderzoek in bloed. Voor dragers geldt dan het advies voor periodieke controle. Meestal zal bij hen behandeling met medicatie volgen. Familieleden die geen

drager zijn van de mutatie hebben geen verhoogd risico om CPVT te krijgen. Zij hoeven niet onder controle van een cardioloog.

Families waarin geen mutatie is gevonden

In families waarin (nog) geen mutatie is aangetoond, kan de aandoening nog steeds erfelijk zijn. Het is dan niet mogelijk om via DNA-onderzoek bij familieleden te testen wie wel of geen aanleg voor CPVT heeft. In dit geval is het alleen mogelijk om de naaste familieleden door middel van cardiologisch onderzoek te controleren op kenmerken van CPVT.

Onderzoek bij kinderen

Bij CPVT kunnen er al op jonge leeftijd verschijnselen ontstaan. Voorspellend DNA-onderzoek wordt in ieder geval geadviseerd voor de leeftijd van 5 jaar. Het is in families waarin de mutatie bekend is ook mogelijk om direct na de geboorte in navelstrengbloed van de pasgeborene DNA-onderzoek te doen.

Overwegingen

Vroegtijdig opsporen van CPVT 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 CPVT 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 genetica

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

Labspecialist

Dr. D. Dooijes