

# Aritmogene Cardiomyopathie

Een aritmogene cardiomyopathie (ACM) is een aandoening waarbij de hartspier deels wordt vervangen door vet- of bindweefsel. Meestal is bij deze aandoening voornamelijk de rechterhartkamer betrokken. Er wordt aangenomen dat ACM vaak een erfelijke oorzaak heeft.

## Verschijnselen

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

## Cardiologisch onderzoek

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

# Behandeling

Erfelijke ACM kan (nog) niet worden genezen. De behandeling wordt afgestemd op de klachten en verschijnselen. Vaak worden er leefregels voorgeschreven, met name het vermijden van intensieve inspanning en competitie-sport. Ritmestoornissen kunnen veelal worden behandeld met medicijnen. 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

ACM 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) ACM 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 ACM, krijgt hier klachten van. De ernst van de aandoening en de leeftijd waarop klachten ontstaan kunnen sterk wisselen.

Nog niet alle genen waarin mutaties ACM kunnen veroorzaken zijn bekend. Ook als er geen mutatie (ziekte-veroorzakende verandering) met DNA-onderzoek is gevonden, kan ACM 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 ACM 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 ACM. 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 ACM 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 ACM. In dit geval is het alleen mogelijk om de naaste familieleden door middel van cardiologisch onderzoek te controleren op kenmerken van ACM. Meestal wordt periodiek cardiologisch onderzoek geadviseerd, omdat ACM zich in de loop van het leven kan ontwikkelen.

## Overwegingen

Vroegtijdig opsporen van ACM 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 [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).

# Maatschappelijk werk

Het (mogelijk) hebben en kunnen doorgeven van een aandoening als ACM 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](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 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