

Cardiomyopathie door phospholamban mutatie

De term cardiomyopathie betekent hartspierziekte. Hartspierziekten kunnen verschillende oorzaken hebben, waaronder erfelijke oorzaken. Bij verschillende Nederlanders met een hartspierziekte is een mutatie (ziekteveroorzakende verandering in het DNA) gevonden, de zogenaamde c.40_42del mutatie in het phospholamban (PLN)-gen. Onderzoek laat zien dat alle mensen met een 'Nederlandse' PLN-mutatie een gemeenschappelijke voorouder hebben. Terugrekenend moet de mutatie zo'n 600 jaar geleden zijn ontstaan in Noord-Nederland.

Verschijnselen

De PLN mutatie kan twee verschillende type hartspierziekte veroorzaken: een dilaterende cardiomyopathie (DCM) of een aritmogene cardiomyopathie (ACM). Bij DCM wordt de hartspier wijder en dunner. Uiteindelijk kan dat leiden tot hartfalen. Ook kunnen er bij DCM hartritmestoornissen optreden. Bij een DCM veroorzaakt door een PLN mutatie is dit vaker het geval dan wanneer er een andere (erfelijke) oorzaak is.

Bij ACM wordt de hartspier deels vervangen door vet- of bindweefsel. Hartritmestoornissen kunnen een belangrijk onderdeel kunnen uitmaken van het ziektebeeld.

Hartritmestoornissen kunnen zich uiten in de vorm van hartkloppingen, duizeligheid, (bijna) flauwvallen en in het ergste geval tot plotselinge dood. De verschijnselen die een PLN mutatie kan veroorzaken kunnen zeer verschillend zijn. Niet iedereen krijgt klachten.

Cardiologisch onderzoek

Vanwege het verhoogde risico op hartritmestoornissen en ter controle van de pompfunctie van het hart, is het belangrijk dat dragers van de PLN-mutatie regelmatig cardiologisch worden onderzocht. Cardiologisch onderzoek bestaat uit een elektrocardiogram (ECG of hartfilmpje), een inspanningsonderzoek en een 24-uurs ECG (Holter-onderzoek). Ook wordt er een echo gemaakt en/of MRI-onderzoek van het hart verricht.

Zoals genoemd is sprake van idiopathisch VF als er bij al het cardiologisch onderzoek geen oorzaak wordt gevonden.

Behandeling

De door de PLN-mutatie veroorzaakte cardiomyopathie 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 hartritmestoornis 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. In zeer ernstige gevallen kan uiteindelijk een harttransplantatie nodig zijn.

Erfelijkheid

De manier van overerven van de PLN-mutatie is autosomaal dominant. Dit betekent dat kinderen van een ouder met de PLN-mutatie 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 PLN-mutatie draagt, krijgt hier klachten van. De ernst van de cardiomyopathie en de leeftijd waarop klachten ontstaan, kunnen sterk wisselen.

Onderzoek bij familieleden

Bij naaste familieleden van iemand met een PLN-mutatie kan via DNA-onderzoek in bloed gekeken worden of de mutatie wel of niet aanwezig is.

Als de PLN-mutatie wel wordt aangetoond

Als dragerschap wordt aangetoond, betekent dit dat het risico op (hartritme-stoornissen als gevolg van) DCM/AMC sterk verhoogd is. Periodieke cardiologische controles worden dan geadviseerd. Ook kan de mutatie worden/zijn doorgeven aan eventuele kinderen.

Als de PLN-mutatie niet wordt aangetoond:

Als de mutatie niet wordt aangetoond, is het risico om PLN-gerelateerde hartziekte te ontwikkelen niet verhoogd. Periodieke cardiologische controles zijn dan niet nodig. Eventuele kinderen kunnen de mutatie niet erven/geërfd hebben.

Als iemand geen DNA-onderzoek wil laten verrichten, geldt het advies voor periodieke cardiologische controle.

Onderzoek bij kinderen

Kinderen komen in aanmerking voor DNA-onderzoek of cardiologische controle vanaf de leeftijd van 10-12 jaar.

Overwegingen

Vroegtijdig opsporen van de PLN-mutatie 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 PLN 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