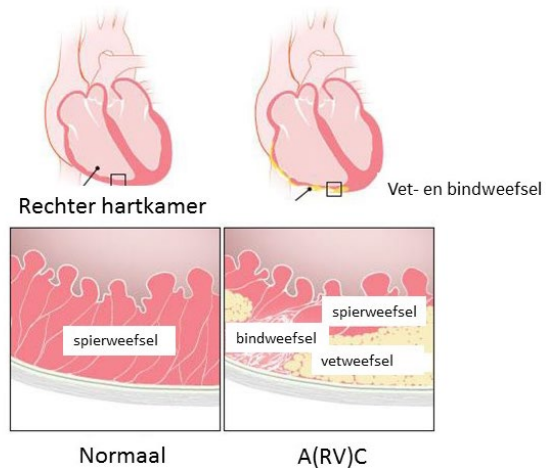


Patiëntinformatie

Aritmogene Cardiomyopathie

1. Het normale hart.

Het hart is een bijzondere spier, die regelmatig en continu samentrekt en daarmee bloed door het lichaam en de longen pompt. Het hart heeft vier kamers: twee aan de bovenkant (de boezems) en twee aan de onderkant (de ventrikels). De pompactiviteit wordt in gang gezet door elektrische signalen in het hart. Deze elektrische signalen herhalen zich als in een cyclus en iedere cyclus betreft een hartslag.



Bron: Ted Rogers Centre for Heart Research

2. Aritmogene cardiomyopathie.

Aritmogene cardiomyopathie (ACM) is een aandoening van de hartspier (een cardiomyopathie). Het betreft hier voornamelijk de hartkamers en hierbij kunnen hartritmestoornissen voorkomen. ACM tast voornamelijk de rechter hartkamer aan (dan is er echt sprake van ARVC, een Aritmogene Rechter Ventrikel Cardiomyopathie), maar ook de linker hartkamer en de boezems zijn vaak bij de aandoening betrokken. Bij ACM is er een probleem met de eiwitten die de hartspiercellen bij elkaar houden. Bij een patiënt met ACM ontwikkelen deze eiwitten zich niet goed, zodat de hartspiercellen van elkaar los laten, slap worden en afsterven. Er ontstaat dan vetweefsel of bindweefsel op die plaats. Deze verandering van structuur heeft gevolgen voor het hart: de wanden worden dunner en uitgerekerter wat kan leiden tot twee problemen:

1. de elektrische functie kan worden aangetast, waardoor hartritmestoornissen ontstaan;
2. door de dunne wand van de hartkamers ontstaat een verminderde pompfunctie van het hart.

3. Prevalentie en erfelijkheid.

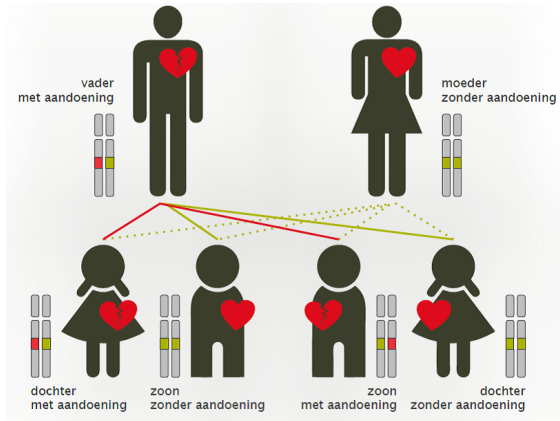
ACM is zeldzaam, vergeleken met sommige vormen van cardiomyopathieën. Ongeveer 1 op de 2000 - 5000 personen heeft ACM (de prevalentie van de aandoening). ACM is meestal een erfelijke aandoening. Dit betekent dat het wordt veroorzaakt door een afwijking (een mutatie) in een gen dat doorgegeven wordt binnen families. Een gen bestaat uit DNA dat een code bevat om eiwitmoleculen te maken.

Iedereen heeft twee kopieën van ieder gen, ook van die die aan ACM gerelateerd zijn, één van vader en één van moeder. ACM wordt veroorzaakt door een mutatie die codeert voor eiwitmoleculen in het hart. Een mutatie in één van beide kopieën van het betreffende gen (dus van vader of van moeder) is voldoende om ACM te veroorzaken. Er is dan sprake van een zogeheten autosomaal dominante aandoening en een ouder die dit bij zich draagt heeft 50% (1 in 2) kans om de mutatie door te geven aan ieder kind. De kans dat het kind de mutatie niet bij zich zal dragen is eveneens 50%.

Heel soms kan ACM ook op een autosomaal recessieve manier overerven. Dan heeft iemand op beide kopieën van een gen een mutatie nodig om de ziekte tot uiting te laten komen en dan komt de aandoening van vader én van moeder. Of ACM autosomaal dominant of autosomaal recessief overerft hangt af van de betrokken genen en de specifieke mutaties.



Soms ontstaat een (nieuwe) mutatie in de ei- of de zaadcel of in het embryo. In deze situatie ontstaat de aandoening 'nieuw' en is deze niet afkomstig van één van beide ouders. Wel kan het aangedane kind het gemuteerde gen zelf weer doorgeven aan zijn/haar eigen toekomstige kinderen.



Autosomaal dominante overerving

4. Verschijnselen.

ACM is een progressieve aandoening wat betekent dat het geleidelijk (gedurende vele jaren) kan verergeren. De verschijnselen kunnen zowel door verstoringen van de elektrische activiteit van het hart als door de verminderde pompfunctie van het hart komen. Een abnormale elektrische activiteit kan hartritmestoornissen geven en die geven verschijnselen als hartkloppingen, duizeligheid en soms flauwvallen of in het ergste geval plotseling overlijden. Een verminderde pompfunctie van het hart kan leiden tot het ophopen van vocht in het lichaam: gezwollen enkels, benen en buik en klachten van kortademigheid en verminderde eetlust.

5. Diagnose.

Om de diagnose goed te kunnen stellen, is de medische voorgeschiedenis van de patiënt en de familiegeschiedenis van belang. Verder is lichamelijk onderzoek nodig, een hartfilmpje (ECG), een 24-uurs ECG, een echo van het hart, een MRI, een inspanningstest en soms een elektrische studie van het hart (elektrofysiologisch onderzoek of EFO).

5.1. ECG (hartfilmpje of electrocardiogram)

Dit is een basis test. Kleine plakkertjes worden op de borst, op armen en benen geplakt. Deze plakkertjes worden met draden verbonden aan een ECG-apparaat. Dit apparaat registreert de elektrische activiteit van het hart gedurende enkele seconden. Soms is herhaling van het onderzoek nodig om een betrouwbare uitslag te krijgen.

5.2. Echocardiogram (echo)

Bij een echo van het hart wordt met behulp van geluidsgolven gekeken naar de structuur van het hart. Een echo kan verschillende afwijkende structuren vaststellen, zoals hartspierziekten en afwijkingen van de hartkleppen. Ook een plaatselijke verdunning van de hartwand kan vastgesteld worden met behulp van een echo van het hart.

5.3 Holter-registratie of 24-uurs ECG

Bij een Holter-registratie wordt een klein apparaatje aan een riem rond de middel bevestigd. Vier of zes ECG-elektrodes verbinden het apparaat met de borst. Het apparaat neemt de elektrische activiteit van het hart gedurende 24 of 48 uur op. Tijdens deze monitoring wordt door de patiënt in een dagboek bijgehouden welke activiteiten hij/ zij verricht.

5.3. Inspanningstest

Een inspanningstest wordt op dezelfde wijze gemaakt als het ECG (zoals hierboven beschreven), maar het wordt gemaakt voor, tijdens en na inspanning op een loopband of fiets. De inspanningstest geeft eventuele veranderingen in het elektrische patroon van de hartslag tijdens inspanning aan.

5.4. MRI van het hart

Een MRI scan maakt afbeeldingen van het hart met behulp van magnetische velden. De scanner zelf is een grote tunnel met een tafel in het midden, waarop de patiënt kan liggen. De test duurt ongeveer een uur. Op een MRI is de structuur van het hart en de bloedvaten heel goed te zien, de kwaliteit van de hartspier kan in beeld worden gebracht alsmede eventueel littekenweefsel.

5.5. Electrofysiologisch onderzoek (EFO)

Met behulp van een katheter die via een bloedvat naar het hart wordt opgevoerd, worden elektrische signalen naar het hart gestuurd, waardoor het hart met verschillende frequenties kan pompen. Dit



wordt opgenomen en met behulp hiervan kan worden vastgesteld waar in het hart de eventuele hartritmestoornissen precies beginnen. De uitslagen van EFO kunnen worden gebruikt om de juiste behandeling vast te stellen.

5.6. Genetisch onderzoek

Bij iets minder dan de helft van de ACM-families kan een erfelijke oorzaak gevonden worden in één van de genen die betrokken zijn bij deze aandoening. Echter, niet alle genen die ACM kunnen veroorzaken zijn al bekend. Als er geen mutatie wordt gevonden bij iemand die zelf ACM heeft, dan sluit dat een erfelijke oorzaak dus niet uit.

6. Behandeling.

Er is geen genezing mogelijk voor ACM, maar behandeling helpt om de symptomen onder controle te houden en om het risico op ernstige hartritmestoornissen te verkleinen. De gekozen behandeling hangt af van de klachten en van de specifieke ziekte veroorzakende mutatie (als deze gevonden is). De behandeling richt zich zowel op de pompfunctie van het hart als op het voorkomen van ernstige hartritmestoornissen. Als patiënten een verhoogde kans hebben op een levensbedreigende hartritmestoonis, of als zij eerder een hartstilstand hebben gehad, dan kan de implantatie van een interne defibrillator (ICD) overwogen worden. Een ICD houdt voortdurend de elektrische activiteit van het hart in de gaten en kan serieuze hartritmestoornissen herkennen en beëindigen. De instellingen van de ICD worden afgestemd op de individuele patiënt. Een ICD bestaat uit twee delen: de batterij (het apparaatje zelf) en een draad die de elektrische activiteit kan meten en die elektrische impulsen of een shock af kan geven. Deze draad wordt via de bloedvaten in de rechter hartkamer geplaatst.

7. Leefstijl en sport.

De volgende leefregels worden geadviseerd aan patiënten (en families) met ACM om ernstige hartritmestoornissen te voorkomen:

- in het algemeen worden (sterk) competitieve sporten afgeraden, en ook gewichtheffen wordt afgeraden;

- overige sportbeoefening in overleg met de behandelend cardioloog afstemmen en liefst niet te veel sporten (duur/ frequentie);

- regelmatig de hartfunctie laten controleren, zodat eventuele veranderingen tijdig opgemerkt worden;

- moedig naaste familieleden aan om zich ook te laten onderzoeken op de aanleg van ACM.

De diagnose ACM en erfelijkheid hiervan, kan leiden tot angstige gevoelens en veel vragen. Psychosociaal medewerkers van de afdeling cardiogenetica hebben hier ervaring mee en kunnen desgewenst begeleiding bieden.

8. Controle onderzoek.

De behandelend cardioloog zal adviseren hoe vaak controles nodig zijn. Dit hangt af van de klachten, de leeftijd en de ingestelde behandeling.

9. Familie onderzoek.

Als de erfelijke oorzaak (mutatie) van ACM gevonden wordt (zie genetisch testen), dan kunnen de naaste familieleden van de patiënt (te beginnen met de eerstegraads familieleden: vader, moeder, broers/zussen en kinderen) ook genetisch onderzocht worden. Een afspraak hiervoor kan gemaakt worden bij een afdeling Cardiogenetica, na verwijzing van de huisarts. Familieleden waarbij dezelfde mutatie wordt teruggevonden, worden mutatiedragers genoemd en zij komen in aanmerking voor cardiologisch onderzoek door een cardioloog. Familieleden waarbij de mutatie niet terug gevonden wordt, kunnen worden gerustgesteld. Als er geen mutatie gevonden wordt in de ACM patiënt, dan wordt cardiologisch onderzoek geadviseerd aan de naaste familieleden van de patiënt. ACM ontwikkeld zich meestal na de puberteit. Toch hebben sommige kinderen al eerder klachten van de aandoening. Dit is de reden dat geadviseerd om kinderen vanaf de leeftijd van ongeveer 10 jaar te onderzoeken op dragerschap van de mutatie of op symptomen van de aandoening met behulp van cardiologisch onderzoek door een kindercardioloog.



10. ACM en zwangerschap.

Het is van belang om bij kinderwens de eventuele risico's van een zwangerschap te bespreken, alsmede eventuele (tijdelijke) medicatiewisselingen en adviezen voor de controles tijdens een zwangerschap.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**
Heart Diseases
(ERN GUARD-HEART)

