

Patiëntinformatie

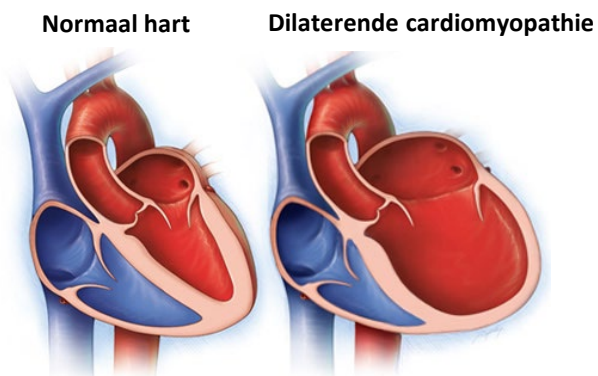
Dilaterende Cardiomyopathie

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.

2. Dilaterende cardiomyopathie.

Dilaterende cardiomyopathie (DCM) is een aandoening van de hartspier. Het betekent dat de linker hartkamer (of soms beide hartkamers) verwijd (gedilateerd) raakt. Als dit gebeurt, dan kan het hart het bloed niet meer efficiënt rond pompen naar de longen en de rest van het lichaam. Dit kan leiden tot het vasthouden van vocht in de longen, enkels, buik en andere organen en het kan een benauwd/kortademig gevoel geven. Deze combinatie van klachten wordt hartfalen genoemd. Meestal ontwikkelt DCM zich langzaam. Het hart kan al behoorlijk verwijdt zijn voordat iemand daar klachten van krijgt. Ten gevolge van de verwijde hartspier kunnen de mitraliskleppen minder goed gaan functioneren, waarbij het bloed in de verkeerde richting (van de linker hartkamer naar de linker boezem) door de kleppen gaat stromen.



Bron: met toestemming van de Mayo Clinics.

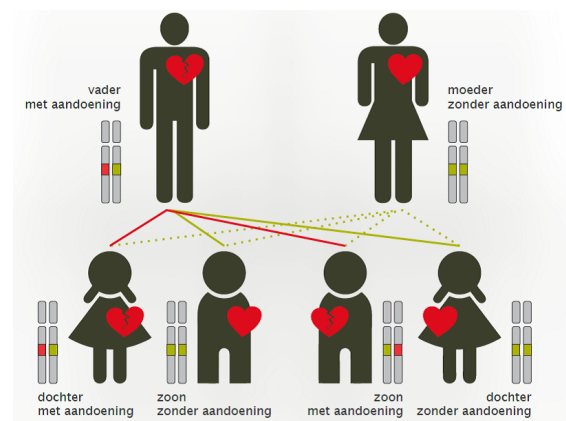


3. Prevalentie en erfelijkheid.

Het is niet duidelijk hoeveel personen DCM hebben; oftewel de *prevalentie* van DCM is onbekend. De meeste patiënten met DCM hebben een niet-erfelijke oorzaak, zoals een ziekte aan de kransslagaderen, een te hoge bloeddruk, virale infectie, auto-immuun ziekte, overmatig alcoholgebruik, drugsgebruik, of (hoewel zeldzaam) een zwangerschap.

Het is niet duidelijk in welke mate DCM zonder erfelijke oorzaak, versterkt wordt door een bijkomende erfelijke aanleg. In ongeveer 30% (1 op 3) van de patiënten met DCM komt de aandoening ook bij familieleden voor en is er een erfelijke oorzaak. Dit betekent dat de DCM 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 DCM gerelateerd zijn, één van vader en één van moeder. DCM 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 òf van moeder) is voldoende om DCM 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%.



Autosomaal dominante overerving

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.

4. Verschijnselen.

De mate waarin verschijnselen voorkomen bij DCM patiënten varieert enorm. Sommige patiënten hebben helemaal geen klachten, andere hebben enkele klachten en weer ander hebben ernstig hartfalen en een uitgebreide behandeling nodig. De verschijnselen worden behandeld met medicatie of een andere therapie. De verschijnselen van DCM-patiënten zijn (als bij hartfalen): kortademigheid, verdikte enkels en voeten, een dikke buik, vermoeidheid en hartkloppingen ten gevolge van hartritmestoornissen. Sommige hartritmestoornissen kunnen gevaarlijk zijn en zelfs tot plotseling overlijden leiden. Dit komt met name voor bij patiënten met zeer ernstig pomp falen.

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 bloedonderzoek (nierfunctie, natrium, kalium en NT-proBNP (een eiwit dat vrij komt vanuit het hart bij hartfalen)).

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. 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 30-40% van de DCM-families kan de erfelijke oorzaak (een mutatie) gevonden worden in één van de genen die DCM kunnen veroorzaken. Echter, niet alle genen die DCM kunnen veroorzaken zijn al bekend. Als er geen mutatie wordt gevonden bij iemand die zelf DCM heeft, dan sluit dat een erfelijke oorzaak dus niet uit.

6. Behandeling.

Er is geen genezing mogelijk voor een erfelijke vorm van DCM, maar behandeling helpt om de symptomen onder controle te houden en om het risico op en van ernstige hartritmestoornissen te verkleinen. De gekozen behandeling hangt af van de klachten en van de, als deze gevonden is, specifieke ziekte veroorzakende mutatie. Als patiënten een verhoogde kans hebben op een levensbedreigende hartritmestoornis, of als zij eerder een hartstilstand hebben gehad, dan kan de implantatie van een interne defibrillator (ICD) overwogen worden. Een ICD kan de meest levensbedreigende hartritmestoornissen beëindigen.



7. Leefstijl en sport.

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

- in het algemeen worden sterk competitieve sporten afgeraden en ook gewichtheffen wordt afgeraden;
- 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 DCM.

De diagnose DCM 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 DCM 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 DCM patiënt, dan wordt cardiologisch onderzoek geadviseerd aan de naaste familieleden van de patiënt. DCM 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. DCM en zwangerschap.

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



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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

