

Patiëntinformatie

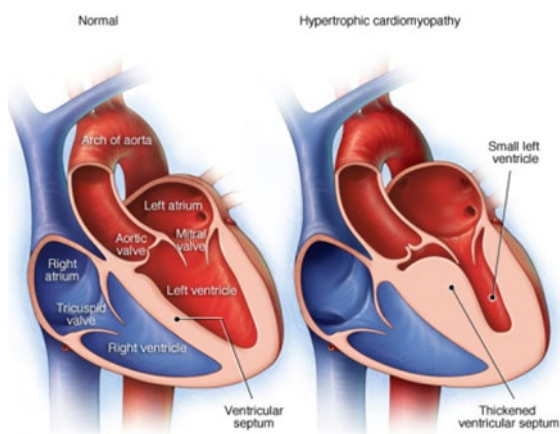
Hypertrofische Cardiomyopathie

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.

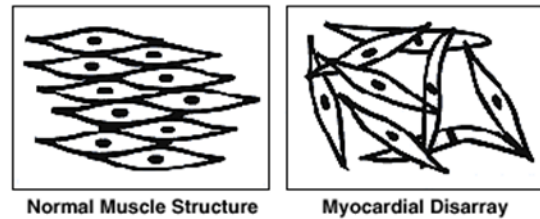
2. Hypertrofische cardiomyopathie.

Hypertrofische cardiomyopathie (HCM) is een aandoening van de hartspier. Bij HCM kan de hartspier (ernstig) verdikken, met name het deel tussen de linker- en rechter hartkamer (het interventriculaire septum) is vaak aangedaan. In welke mate de hartspier is verdikt varieert per persoon. De linker hartkamer is vrijwel altijd aangedaan en bij sommige mensen is de rechter hartkamer ook verdikt. De verdikking kan het uitstromen van het bloed ook belemmeren, dan wordt er gesproken over een Hypertrofische Obstructieve CardioMyopathie (HCM).



Bron: met toestemming van de Mayo Clinics.

In een gezond hart liggen de hartspiercellen netjes gerangschikt in rechte lijnen, zoals het op linker plaatje hieronder zichtbaar is. Dit in tegenstelling bij de hartspiercellen van patiënten met HCM: die liggen ongeorganiseerd en over elkaar heen, zoals zichtbaar is in het rechter plaatje. Dit wordt 'myocardial disarray' genoemd. Het hart kan ook geleidelijk aan wat stijver worden. Dit heeft nadelige gevolgen voor de pompfunctie.



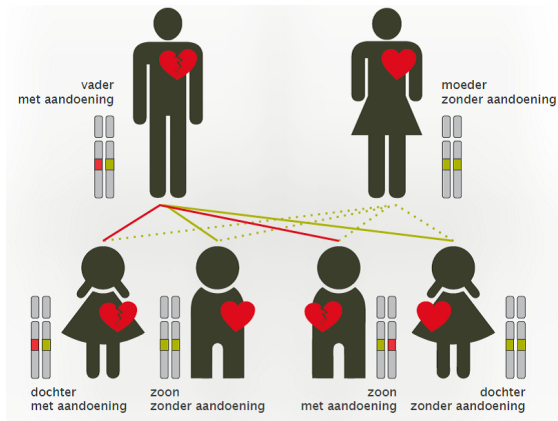
3. Prevalentie en erfelijkheid.

Ongeveer 1:500 personen heeft HCM (de prevalentie van de ziekte). HCM heeft meestal een erfelijke oorzaak. Dit betekent dat het wordt veroorzaakt door een afwijking (een mutatie) in één of meer genen die kunnen worden doorgegeven 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 HCM gerelateerd zijn, één van vader en één van moeder. HCM 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 HCM 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%.

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.

De meeste personen met HCM hebben geen verschijnselen en een stabiele situatie gedurende hun volwassen leven. Sommige personen ontwikkelen ernstige klachten en weer anderen ervaren dat de klachten geleidelijk aan verergeren. Dit kan veroorzaakt worden door de ontwikkeling van hartritmestoornissen of doordat de hartspier geleidelijk aan dikker en stijver wordt, waardoor het pompen moeilijker gaat. De meest voorkomende verschijnselen zijn kortademigheid, pijn op de borst, hartkloppingen door hartritmestoornissen, duizeligheid en flauwvallen.

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, en een inspanningstest.

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. 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. 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.

5.4. Inspanningstest

Een inspanningstest wordt op dezelfde wijze gemaakt als het ECG (zoals eerder 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.

5.5. 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.

5.6. Genetisch onderzoek

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

6. Behandeling.

Er is geen genezing mogelijk voor HCM, maar behandeling helpt om de symptomen onder controle te houden en om het risico op ernstige hartritmestoornissen te verkleinen. De meeste verschijnselen worden onder controle gehouden met medicamenten als bètablokkers, calciumkanaal blokkers, anti-aritmica en antistolling. Als patiënten een hoge kans hebben op een levensbedreigende hartritmestoornis of al eens een hartstilstand



hebben doorgemaakt, dan kan de implantatie van een interne defibrillator (ICD) worden overwogen. 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.

Enkele patiënten met een obstructieve HCM houden klachten ondanks de medicatie. Zij hebben een aanvullende behandeling nodig om de klachten te verminderen en de hartfunctie te optimaliseren. Er zijn dan twee mogelijke behandelingen: een myectomie of een alcohol septum ablatie. Een myectomie is een open hart operatie waarbij het septum (het tussenschot tussen de linker- en de rechter hartkamer) dat ernstig verdikt is, chirurgisch dunner wordt gemaakt. Een alcohol septum ablatie is een injectie met alcohol, via een katheter in een bloedvat dat het verdikte tussenschot van de linker- en de rechter hartkamer (het septum) van bloed voorziet. De alcohol maakt het verdikte gedeelte van de hartspier kapot. Beide behandelingen hebben als resultaat dat het bloed weer gemakkelijker het hart uit kan stromen.

7. Leefstijl en sport.

De volgende leefregels worden geadviseerd aan patiënten (en families) met HCM 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 HCM.

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

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





European Reference Network

for rare or low prevalence
complex diseases

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

