

### **Wat is ventrikelfibrilleren (VF)?**

Ventrikelfibrilleren (VF) is een levensbedreigende hartritmestoornis waarbij de hartkamers onsamenhangend samentrekken en geen bloed meer door het lichaam gepompt. In de volksmond wordt vaak gesproken over een hartstilstand.

Op oudere leeftijd de belangrijkste oorzaak van VF een hartinfarct. Op jongere leeftijd (onder het 40<sup>ste</sup> jaar) is VF vaak het gevolg van een erfelijke hartziekte. Dit kan zowel een erfelijke hartspierziekte zijn, als een erfelijke hartritmestoornis.

Er zijn verschillende erfelijke hartspierziekten en hartritmestoornissen. Vaak zijn die aan te tonen met cardiologisch onderzoek. Als er bij het cardiologisch onderzoek geen oorzaak wordt gevonden, dan spreken we van *idiopathisch VF*. In sommige families met idiopathisch VF bestaat hiervoor een specifieke erfelijke oorzaak: het DPP6-haplotype.

### **Klachten bij idiopathisch VF**

Bij VF raakt iemand buiten bewustzijn en overlijdt als niet met reanimatie wordt gestart. Soms zijn er voorafgaand aan VF wegrakingen of andere hartklachten geweest, maar vaak zijn er voorafgaand geen klachten.

### **Cardiologisch onderzoek bij VF**

Bij patiënten die VF hebben gehad, worden verschillende cardiologische onderzoeken gedaan om de oorzaak te achterhalen. Het onderzoek bestaat uit een electrocardiogram (ECG of hartfilmpje), inspanningsonderzoek (fiets- of looptest), Holter-onderzoek (24-of 48-uursregistratie van het hartritme), beeldvormend onderzoek van het hart (echo en MRI) en de kransslagaderen (coronair angiogram). Ook worden er vaak zogenaamde provocatietesten uitgevoerd, waarbij bij toediening van een medicijn of een andere prikkel wordt gekeken of er een (erfelijke) hartritmestoornis zichtbaar wordt op het ECG.

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

### **Behandeling van VF**

Als iemand VF heeft gehad of een verhoogd risico op VF heeft, kan preventief een inwendige defibrillator (ICD) worden geïmplant. Dit is een elektrisch apparaatje dat door een elektrische schok VF kan herstellen. Het dragen van een ICD kan ook nadelen hebben. Zo kan een ICD onterecht schokken geven. Ook kunnen extra ingrepen nodig zijn omdat de ICD niet naar behoren werkt. Het is daarom van belang dat alleen mensen met een duidelijk verhoogd risico op VF een ICD krijgen.

### **DNA-onderzoek bij iemand met VF**

VF kan worden veroorzaakt door een erfelijke hartziekte. Dit is waarschijnlijker als het op jonge leeftijd optreedt.

DNA-onderzoek heeft drie mogelijke uitkomsten:

1. Een ziekte-veroorzakende variant (*mutatie*) in het DNA Een erfelijke oorzaak van het VF is dan bewezen.
2. Geen mutatie. Een erfelijke oorzaak is niet bewezen, maar ook niet uitgesloten. Met de huidige technieken zijn niet alle erfelijke oorzaken op te sporen.
3. Een variant met onduidelijke betekenis. Het is onduidelijk of deze variant ziekte-veroorzakend is. Een erfelijke oorzaak is dan niet bewezen, maar ook niet uitgesloten.

### **Cardiogenetica UMC Utrecht**

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)

*Physician assistants*  
Mw. A. Schoemaker  
Drs. I. Wieffer

*Psychosociale zorgverleners*  
Mw. E.C. de Bruijn  
Drs. L. van den Heuvel

*Cardiologen*  
Prof. dr. F.W. Asselbergs  
Dr. R. Hassink  
Dr. J.F. 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  
Prof. dr. J.P. van Tintelen

*Arts klinische genetica*  
Dr. M.A. Siemelink

*Laboratoriumspecialist*  
Dr. D. Dooijes

*Casemanagers*  
Mw. N. Buijjs-van Hattem  
Mw. N. Hazendonk

## DNA-onderzoek bij familieleden

*Families waarin **wel** een mutatie is gevonden:*

Bij familieleden is DNA-onderzoek mogelijk naar de gevonden mutatie. Dit kan van belang zijn voor hen en hun kinderen. Elk kind van iemand met een mutatie heeft 50 procent kans (1 op 2) om deze mutatie te erven.

Dragers van een mutatie hebben een verhoogd risico op VF en krijgen passende adviezen en behandeling. Familieleden die geen drager zijn van een mutatie, hebben geen verhoogd risico om VF te krijgen. Zij hoeven niet onder controle te zijn van een cardioloog.

*Families waarin **geen** mutatie is gevonden of een variant met onduidelijke betekenis:*

Ook als er geen mutatie is aangetoond, kan VF soms erfelijk zijn. DNA-onderzoek bij familieleden is dan niet mogelijk. Vaak krijgen familieleden het advies om cardiologisch onderzoek te laten verrichten.

## Gevolgen van DNA-onderzoek bij familieleden

- DNA-onderzoek maakt duidelijk of cardiologische controles en behandeling nodig zijn.
- DNA-onderzoek maakt duidelijk of kinderen risico lopen op VF.
- Het hebben van de mutatie voor VF kan onzekerheid geven, omdat het nog niet mogelijk is om te voorspellen of en wanneer iemand VF krijgt.
- Alleen boven wettelijk vastgestelde bedragen mag een verzekeraar bij het afsluiten van een levens- of arbeidsongeschiktheidsverzekering vragen naar erfelijke ziekten. Meer informatie over erfelijke ziekten en verzekeren vindt u op [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl).

## Erfelijke VF en kinderwens

Als de mutatie bekend is, is het bij kinderwens mogelijk om vóór of tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind deze ook heeft. Informatie vindt u op [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl).

## Meer informatie

- [www.erfelijkehartziekten.nl](http://www.erfelijkehartziekten.nl) (informatie voor patiënten en zorgverleners)
- [www.harteraad.nl](http://www.harteraad.nl) (patiëntenvereniging voor mensen met hart- en vaataandoeningen)
- [www.umcutrecht.nl/erfelijke-hartziekten](http://www.umcutrecht.nl/erfelijke-hartziekten) (onze website)
- [www.youngheartz.nl](http://www.youngheartz.nl) (speciaal voor kinderen)

## Psychosociale zorg

Als u VF hebt gehad of dit in uw familie voorkomt, kan ongerustheid ontstaan. Wilt u een (telefonische) afspraak met één van onze zorgverleners? Dan kunt u contact opnemen.

## Kosten

DNA- en cardiologisch onderzoek wordt vergoed door de basis zorgverzekering (uitgezonderd enkele natura/budgetverzekeringen). Als uw eigen risico van dit jaar nog niet verbruikt is, zal dat worden aangesproken. Kinderen onder de 18 jaar hebben geen eigen risico.

## Hebt u vragen?

Neem dan contact op met de afdeling genetica van het UMC Utrecht via **088 755 38 00** of [cardiogenetica@umcutrecht.nl](mailto:cardiogenetica@umcutrecht.nl).