



### **Wat is aritmogene cardiomyopathie (ACM)?**

Een aritmogene cardiomyopathie (ACM) is een hartspierziekte waarbij de hartspier deels wordt vervangen door vet- of bindweefsel. Meestal is voornamelijk de rechterhartkamer betrokken. ACM heeft vaak een erfelijke oorzaak.

### **Klachten bij ACM**

Niet iedereen met een erfelijke aanleg voor ACM krijgt hier klachten van. De ernst van de klachten en de leeftijd waarop die ontstaan kunnen sterk wisselen. Klachten kunnen zijn: duizelingen, wegrakingen of soms plotseling overlijden door hartritmestoornissen. Ook kan de conditie afnemen en kortademigheid ontstaan door een verslechterende hartpompfunctie.

### **Cardiologisch onderzoek bij ACM**

ACM wordt vastgesteld met meerdere cardiologische onderzoeken, waaronder echo- of MRI-onderzoek, een hartfilmpje (ECG) en een 24-uurs ECG (Holter-onderzoek). Nadat ACM is vastgesteld, worden sommige onderzoeken regelmatig herhaald. Dit is nodig om de kans op gevaarlijke hartritmestoornissen in te schatten en de pompfunctie van het hart te controleren.

### **Behandeling van ACM**

Erfelijke ACM is niet te genezen, maar wel te behandelen. Vroegtijdig opsporen en behandelen van ACM kan belangrijke gezondheidswinst opleveren. Meestal krijgt een patiënt medicijnen en is het advies gezond te leven. Extreme inspanning wordt ontraden. Als het risico op gevaarlijke hartritmestoornissen is verhoogd, kan een ICD (*implanteerbare cardioverter defibrillator*) worden geplaatst. Bij zeer ernstige ACM kan uiteindelijk een steunhart of harttransplantatie nodig zijn.

### **DNA-onderzoek bij ACM**

DNA-onderzoek heeft drie mogelijke uitkomsten:

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

### **DNA-onderzoek bij familieleden**

*Families waarin wel een mutatie is gevonden:*

Bij familieleden is het mogelijk om DNA-onderzoek te doen 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.

### **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  
Drs. H.F. Baars  
Dr. R. Hassink  
Dr. J.F. 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  
Prof. dr. J.P. van Tintelen

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

*Laboratoriumspecialist*  
Dr. D. Dooijes

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

- Familieleden met de mutatie hebben een verhoogde kans om ACM te krijgen. Het advies is om regelmatig cardiologisch onderzoek te laten verrichten (vanaf 10 à 12-jarige leeftijd, eens per 1 tot 3 jaar).
- Familieleden zonder de mutatie hebben geen verhoogde kans om een ACM te krijgen. Zij hoeven niet naar de cardioloog.
- Als een familielid geen DNA-onderzoek wenst, is het advies om regelmatig cardiologisch onderzoek te laten verrichten (vanaf 10 à 12-jarige leeftijd, eens per 1 tot 3 jaar).

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

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

### **Gevolgen van DNA-onderzoek bij familieleden**

- DNA-onderzoek maakt duidelijk of cardiologische controles nodig zijn.
- DNA-onderzoek maakt duidelijk of kinderen risico lopen op ACM.
- Het hebben van de mutatie voor ACM kan onzekerheid geven, omdat het nog niet mogelijk is om te voorspellen of, wanneer en in welke mate iemand de ziekte 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 ACM 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 ACM hebt 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).