



UMC Utrecht

Cardiomyopathie veroorzaakt door een phospholamban (PLN)-mutatie

Cardiomyopathie betekent hartspierziekte. Hartspierziekten kunnen verschillende oorzaken hebben, waaronder erfelijke oorzaken. Een erfelijke oorzaak die vaak voorkomt in Nederland is een specifieke mutatie (ziekteveroorzakende verandering in het DNA) in het PLN-gen (omschreven als c.40_42del). Alle mensen met deze mutatie hebben één gemeenschappelijke voorouder, afkomstig uit Noord Nederland.

Klachten van cardiomyopathie veroorzaakt door de PLN-mutatie

De PLN-mutatie kan twee verschillende typen hartspierziekte veroorzaken). Deze kunnen leiden tot een afname in de conditie en kortademigheid. Bij beide typen hartspierziekten is er ook een verhoogd risico op hartritmestoornissen. Deze kunnen zich uiten in de vorm van hartkloppingen, duizeligheid, (bijna) flauwvallen en in het ergste geval tot plotseling overlijden. De twee typen hartziekte waartoe een PLN-mutatie kan leiden:

1. *Dilaterende cardiomyopathie (DCM):*

Bij DCM wordt de hartspier wijder en vermindert de pompfunctie.

2. *Aritmogene cardiomyopathie (ACM):*

Bij ACM wordt de hartspier deels vervangen door vet- of bindweefsel. De pompfunctie kan ook verminderen.

Vroegtijdig opsporen en behandelen van een cardiomyopathie kan belangrijke gezondheidswinst opleveren. Niet iedereen met de mutatie in het PLN-gen krijgt klachten. De ernst van de klachten en de leeftijd waarop die ontstaan kunnen sterk wisselen.

Cardiologisch onderzoek bij dragerschap van de PLN-mutatie

Omdat er een verhoogde kans op hartritmestoornissen is en de pompfunctie van het hart achteruit kan gaan, is regelmatig cardiologisch onderzoek belangrijk voor dragers van de PLN-mutatie. Cardiologisch onderzoek bestaat uit een elektrocardiogram (ECG of hartfilmpje), echo en/of MRI-onderzoek van het hart, een inspanningsonderzoek en een 24-uurs ECG (Holter-onderzoek).

Behandeling van cardiomyopathie

Cardiomyopathie veroorzaakt door een PLN-mutatie is niet te genezen. De behandeling wordt afgestemd op de klachten en verschijnselen. Vaak worden er medicijnen voorgeschreven en is het advies gezond te leven. Topinspanning wordt meestal ontraden. Als het risico op een gevaarlijke hartritmestoornis is verhoogd, kan een ICD (implanteerbare cardioverter defibrillator) worden geplaatst. Deze geeft een stroomstoot als het hartritme niet vanzelf herstelt. Dit kan plotseling overlijden voorkomen. In zeer ernstige gevallen kan uiteindelijk een harttransplantatie nodig zijn.

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

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. Buijjs-van Hattem
Mw. N. Hazendonk

DNA-onderzoek bij familieleden

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

- Familieleden met de mutatie hebben een sterk verhoogde kans om cardiomyopathie te krijgen. 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 cardiomyopathie 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).

Gevolgen van DNA-onderzoek bij familieleden

- DNA-onderzoek maakt duidelijk of cardiologische controles nodig zijn.
- DNA-onderzoek maakt duidelijk of kinderen de mutatie kunnen erven.
- Het hebben van de PLN-mutatie 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.

PLN-mutatie en kinderwens

Bij kinderwens is het mogelijk om vóór of tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind de mutatie heeft. Informatie hierover vindt u op www.erfelijkheid.nl.

Meer informatie

- www.erfelijkehartziekten.nl (informatie voor patiënten en zorgverleners)
- www.harteraad.nl (patiëntenvereniging voor mensen met hart- en vaataandoeningen)
- www.plnheart.org (patiëntenvereniging PLN)
- www.umcutrecht.nl/erfelijke-hartziekten (onze website)
- www.youngheartz.nl (speciaal voor kinderen)

Psychosociale zorg

Als u cardiomyopathie 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.