

Wat is non-compactie cardiomyopathie (NCCM)?

Non-compactie cardiomyopathie is een hartspierziekte waarbij er diepe groeven in de hartspier zitten en de pompfunctie vermindert. NCCM kan op zichzelf stand voorkomen, maar ook in combinatie met een aangeboren hartafwijking. NCCM kan een erfelijke aandoening zijn.

Klachten bij NCCM

Niet iedereen met een erfelijke aanleg voor NCCM krijgt klachten. De ernst van de klachten en de leeftijd waarop die ontstaan kunnen sterk wisselen. Klachten kunnen zijn: afname in de conditie, kortademigheid, vocht vasthouden, hartritmestoornissen met als gevolg duizelingen, wegrakingen of soms plotseling overlijden.

Cardiologisch onderzoek bij NCCM

NCCM wordt vastgesteld met echo- of MRI-onderzoek van het hart. Nadat NCCM is vastgesteld, herhalen we sommige onderzoeken regelmatig. Dit is nodig om de pompfunctie van het hart te controleren en de kans op gevaarlijke hartritmestoornissen in te schatten.

Behandeling van NCCM

Erfelijke NCCM is niet te genezen, maar wel te behandelen. Vroegtijdig opsporen en behandelen van NCCM 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 NCCM kan uiteindelijk een steunhart of harttransplantatie nodig zijn.

DNA-onderzoek bij iemand met NCCM

DNA-onderzoek heeft drie mogelijke uitkomsten:

1. Een ziekte-veroorzakende variant in het DNA (*mutatie*). Een erfelijke oorzaak van de NCCM is dan bewezen.
2. Geen mutatie in het DNA. 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 in het DNA. Het is onduidelijk of deze variant ziekte-veroorzakend is of niet. Een erfelijke oorzaak is 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

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 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

- Familieleden met de mutatie hebben een verhoogde kans om NCCM 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 NCCM 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 NCCM 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 nodig zijn.
- DNA-onderzoek maakt duidelijk of kinderen risico lopen op NCCM.
- Het hebben van de mutatie voor NCCM kan onzekerheid geven, omdat het nog niet mogelijk is 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.

Erfelijke NCCM 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 mutatie ook heeft. Informatie 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.umcutrecht.nl/erfelijke-hartziekten (onze website)
- www.youngheartz.nl (speciaal voor kinderen)

Psychosociale zorg

Als u NCCM 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 basiszorgverzekering (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.