

Wat is hypertrofische cardiomyopathie (HCM)?

Hypertrofische cardiomyopathie (HCM) is een (meestal) erfelijke hartspierziekte waarbij de hartspier verdikt is. Een verdikking van de hartspier kan ook ontstaan door niet-erfelijke oorzaken, zoals een lang bestaande hoge bloeddruk of door topsport. Geschat wordt dat 1 op de 500 volwassenen kenmerken heeft van HCM.

Klachten bij HCM

Niet iedereen met een erfelijke aanleg voor HCM krijgt klachten. 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. Soms is er sprake van een verminderde conditie en kortademigheid door een verslechterde hartpompfunctie.

Cardiologisch onderzoek bij HCM

HCM wordt vastgesteld met echo- of MRI-onderzoek van het hart. Nadat HCM 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 HCM

HCM is niet te genezen, maar wel te behandelen. Vroegtijdig opsporen en behandelen van HCM kan belangrijke gezondheidswinst opleveren. Soms worden er medicijnen voorgeschreven 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 HCM kan uiteindelijk een steunhart of harttransplantatie nodig zijn.

DNA-onderzoek bij iemand met HCM

DNA-onderzoek heeft drie mogelijke uitkomsten:

1. Een ziekte-veroorzakende variant (mutatie) in het DNA. Een erfelijke oorzaak van de HCM 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. 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:

Ook 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

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 HCM 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 HCM 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 HCM soms 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 HCM.
- Het hebben van de mutatie voor HCM 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.

Erfelijke HCM 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.erfelijkkehartziekten.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 HCM 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.