

### **Wat is een tweeslippige aortaklep (BAV)?**

Bij de uitgang van het hart tussen de linkerkamer en de aorta zit de aortaklep. Normaal gesproken heeft deze klep drie slippen. Bij ongeveer 1 op de 100 mensen zijn twee klepbladen geheel of gedeeltelijk aan elkaar blijven zitten en bestaat de klep uit twee slippen. De Engelse term voor tweeslippige aortaklep is 'bicuspid aortic valve', afgekort BAV.

### **Klachten bij BAV**

Veel mensen met een BAV hebben geen klachten en weten niet eens dat ze een BAV hebben. Bij ongeveer een derde tot de helft ontstaan in de loop van het leven problemen. De klep kan gaan verkalken en vernauwen. Als dat in ernstige mate gebeurt, moet de klep vervangen worden. Ook kan een BAV samengaan met een verwijding van de aorta (lichaamsslagader). Het gevaar van een verwijding is dat de aorta kan scheuren.

### **Cardiologisch onderzoek bij BAV**

BAV wordt vastgesteld met echo- en/of een MRI-onderzoek van het hart. Na de diagnose wordt dit onderzoek regelmatig herhaald. Dit is nodig om de functie van de aortaklep en de wijdte van de aorta in de gaten te houden.

### **Behandeling BAV**

BAV is niet te genezen, maar wel te behandelen. Zijn er geen klachten, dan zijn regelmatige controles voldoende. De klep kan worden vervangen als die erg gaat vernauwen of lekken. Als de aorta wijder wordt, worden er vaak medicijnen gegeven om de bloeddruk te verlagen. Komt de wijdte van de aorta boven een bepaalde maat uit, dan wordt een operatie geadviseerd. Hierbij wordt een deel van de aorta vervangen, of er kan een stent geplaatst worden in de aortaverwijding. Soms worden de aortaklep en een deel van de aorta tegelijkertijd vervangen.

### **Erfelijkheid van BAV en DNA-onderzoek**

In sommige families komt een BAV vaker voor. De kans dat naaste familieleden van iemand met BAV ook een BAV hebben, is waarschijnlijk 5 tot 7 procent. Als meer familieleden een BAV en/of een aortaverwijding hebben zijn soms mutaties (ziekte-veroorzakende veranderingen) in het DNA te vinden. Omdat de kans op het vinden van zo'n mutatie klein is, is DNA-onderzoek alleen zinvol als de BAV en/of de aortaverwijding vaker in de familie voorkomt. DNA-onderzoek kan ook zinvol zijn als iemand (met of zonder BAV) op vrij jonge leeftijd (onder de 50 jaar) een forse aortaverwijding heeft.

### **Cardiologisch onderzoek bij familieleden**

Als iemand de enige in de familie is met een (bekende) BAV, is er meestal geen reden voor DNA-onderzoek. Wel komen naaste familieleden dan in aanmerking voor cardiologisch

### **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 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

onderzoek naar de aanwezigheid van een BAV en/of aortaverwijding met echo-onderzoek van het hart en het eerste gedeelte van de aorta.

### **Gevolgen van cardiologisch onderzoek bij familieleden**

- Vroegtijdig opsporen en behandelen van een BAV kan belangrijke gezondheidswinst opleveren.
- Het hebben van een BAV kan onzekerheid oproepen, omdat het nog niet mogelijk is om te voorspellen of, wanneer en in welke mate iemand er problemen mee 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).

### **Meer informatie**

- [www.harteraad.nl](http://www.harteraad.nl) (patiëntenvereniging voor mensen met hart- en vaatandoeningen)
- [www.umcutrecht.nl/erfelijke-vaatziekten](http://www.umcutrecht.nl/erfelijke-vaatziekten) (onze website)

### **Psychosociale zorg**

Als u BAV 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](mailto:cardiogenetica@umcutrecht.nl).