

VLC 071 - vervangen

Klinische Genetica

Plots overlijden

Inleiding

In uw familie zijn een of meerdere personen op jonge leeftijd plotseling overleden. Plots overlijden op jonge leeftijd heeft vaak met het hart te maken.

In deze brochure zijn de belangrijkste aspecten van plots overlijden beschreven, waaronder mogelijke oorzaken van plots overlijden, onderzoeken hiernaar en de rol die erfelijkheid kan spelen.

Door naaste familieleden (ouders, broers, zussen en kinderen) van iemand die plots is overleden te onderzoeken op mogelijke hartproblemen, kan in een vroeg stadium worden vastgesteld of deze personen verschijnselen hebben van een erfelijke hartaandoening. Als dit zo is dan kan:

- zo nodig een behandeling worden gestart
- regelmatige controle plaatsvinden door een cardioloog
- DNA-onderzoek naar een aanleg voor de gevonden hartaandoening worden verricht.

Behandeling en controle zorgen ervoor dat de kans op complicaties bij personen met (een aanleg voor) een erfelijke hartaandoening zo klein mogelijk wordt gehouden.

Als er verschijnselen van een erfelijke hartaandoening worden gevonden, dan kan dit ook van belang zijn voor familieleden.

De werking van het hart

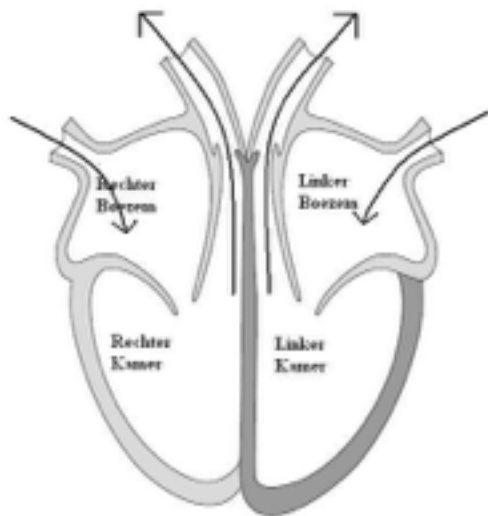
Het hart is een krachtige pomp die bestaat uit spierweefsel (ook wel myocard genoemd) .

Het hart is verdeeld in:

- twee boezems (= atriums), waar het bloed het hart binnenstroomt
- twee kamers (= ventrikels) van waaruit het bloed het lichaam wordt ingepompt (figuur 1).

De rechterkant van het hart ontvangt zuurstofarm bloed en pompt dat naar de longen om zuurstof op te nemen en kooldioxide (een afvalproduct) af te geven. De linkerkant van het hart ontvangt zuurstofrijk bloed van de longen en pompt dit via de slagaders naar de rest van het lichaam. In het hart zitten vier kleppen die ervoor zorgen dat het bloed slechts één richting op kan stromen.

Boven in de rechter boezem (in de sinusknop) ontstaat de elektrische prikkel die de spiercellen in het hart laat samentrekken. Deze prikkel "springt" van de ene hartspiercel op de andere over. Het prikkel geleidingsstelsel zorgt ervoor dat dit in de goede volgorde gebeurt: eerst de boezems en dan, na een kort oponthoud, de kamers. Deze elektrische activiteit van het hart zorgt ervoor dat het hart samentrekt en er bloed wordt rondgepompt.



Figuur 1, een normaal hart

Wat kunnen oorzaken zijn van plots overlijden?

Er zijn verschillende oorzaken aan te wijzen voor het plotseling overlijden op jonge leeftijd. Als dit door een hartprobleem wordt veroorzaakt, kan gedacht worden aan:

- hartritmestoornissen
- problemen van het elektrisch systeem van het hart (geleidingsstoornissen)
- hartspierziekten
- hartinfarct (door een te hoog cholesterolgehalte of een afwijkend gehalte van bepaalde andere “vetten” in het bloed waardoor aderverkalking in de kransslagaderen ontstaat)

Bij tweederde van de mensen is er een erfelijke oorzaak voor het plotseling overlijden op jonge leeftijd.

Bij plots overlijden zijn er bij één op de drie mensen, achteraf gezien, toch verschijnselen geweest die te maken kunnen hebben met de oorzaak van het plots overlijden. Dit kunnen verschijnselen zijn geweest zoals:

- pijn op de borst eventueel met uitstraling naar de kaak of armen
- hartkloppingen
- duizeligheid
- wegrakingen
- kortademigheid
- moeheid
- vocht vasthouden

Welke onderzoeken kunnen worden gedaan?

Als een familielid op jonge leeftijd plots is overleden komen de eerstegraads familieleden in aanmerking voor een gesprek met een genetisch consulent of klinisch geneticus en een cardioloog over cardiologisch onderzoek naar een mogelijk erfelijke hartaandoening. De volgende onderzoeken kunnen worden gedaan:

Hartfilm - Elektrocardiogram (ECG)

Hierbij wordt met behulp van elektroden de elektrische signalen van het hart geregistreerd.

Holter onderzoek (24-uurs ECG)

Dit is een doorlopende registratie van het ECG gedurende 24 tot 48 uur, tijdens uw dagelijkse activiteiten. U noteert ondertussen uw activiteiten in een dagboek. Bij dit onderzoek kunnen ritmestoornissen opgespoord worden.

Inspannings- of fietstest (Ergometrie)

Tijdens inspanning wordt een ECG gemaakt. Hierbij treden mogelijk afwijkingen van het ECG op (zoals hartritmestoornissen), die bij een ECG in rust niet optreden. Bij deze test wordt ook het inspannend vermogen en het verloop van de bloeddruk geregistreerd.

Echocardiogram of ECHO

Dit is een ultrageluidscan van het hart. Hierbij ontstaat een beeld van de vorm en beweging van het hart. Juist met dit onderzoek kunnen hartspierziekten worden aangetoond.

Lipidenonderzoek

Hierbij wordt onderzoek gedaan naar het cholesterol en andere vetten in het bloed. Hiermee kan een oorzaak voor vroegtijdige aderverkalking worden opgespoord.

Ajmalinetest

Dit is een test die wordt uitgevoerd op de hartbewaking. Er wordt een bepaalde stof (Ajmaline) toegediend terwijl tegelijkertijd met een ECG het hartritme wordt bewaakt. Er wordt gekeken of er onder invloed van Ajmaline een afwijkend ECG ontstaat. Dit kan namelijk wijzen in de richting van een erfelijke hartritmestoornis.

Over een aantal van bovenstaande onderzoeken zijn aparte brochures verkrijgbaar bij de afdeling Cardiologie van het UMCG.

Daarnaast wordt er informatie opgevraagd over het (eventuele) onderzoek naar de oorzaak van het overlijden van de persoon of personen die plots is / zijn overleden (als er obductie gedaan is). Het kan zijn dat een deel van dit onderzoek opnieuw wordt beoordeeld door een (gespecialiseerde) patholoog. Soms wordt er geprobeerd DNA van deze overleden persoon veilig te stellen uit bewaard lichaamswefsel, waarop eventueel DNA onderzoek gedaan kan worden.

In sommige gevallen is er reden voor uitgebreider onderzoek. Als dit bij u nodig is, informeren we u hierover.

DNA onderzoek kan dus plaats vinden als er weefsel van de overledene beschikbaar is. Ook kan DNA onderzoek gedaan worden als er bij een familielid aanwijzingen zijn voor een erfelijke hartziekte.

Controle

Als er een diagnose wordt gesteld bij de persoon die is onderzocht zal deze persoon onder controle blijven bij de cardioloog.

Als er geen diagnose wordt gesteld, kan soms het advies worden gegeven om een aantal jaren later een aantal onderzoeken te herhalen. Dit geldt vooral als er verdenking is op een hartspierziekte omdat bij deze ziektebeelden de beginleeftijd waarop de verschijnselen optreden kan variëren.

Erfelijkheid van hartaandoeningen

De meeste erfelijke hartaandoeningen erven autosomaal dominant over. Dat wil zeggen dat een kind van iemand met de aandoening (ongeacht of dat een man of een vrouw is) 50% kans heeft op de aanleg voor de aandoening. Deze kans geldt voor elk kind, zowel voor jongens als meisjes. In welke mate iemand verschijnselen krijgt is niet te voorspellen. Iemand die de aanleg voor de aandoening niet heeft, kan die ook niet aan zijn of haar kinderen doorgeven.

Consequenties van onderzoek

Het doen van onderzoek bij mensen die (nog) geen klachten hebben, heeft voor- en nadelen. Als er verschijnselen van een erfelijke hartaandoening gevonden worden, wordt iemand regelmatig gecontroleerd en zo nodig behandeld. Dit kan gezondheidswinst opleveren. Er kunnen ook nadelen zitten aan het doen van onderzoek als iemand nog geen klachten heeft. Het in het medisch circuit terecht komen kan soms nadelige gevolgen hebben voor bijvoorbeeld het afsluiten van verzekeringen en het persoonlijk welbevinden. Het belang van het vinden van een aandoening en een mogelijkheid van behandeling hebben moet hiertegen worden afgewogen (zie ook de brochure "Wil ik het wel weten?" die verkrijgbaar is bij de afdeling Klinische Genetica van het UMCG). Om de voor- en nadelen van onderzoek als er nog geen klachten zijn te kunnen afwegen, spreken wij hierover altijd met mensen voordat eventueel verder onderzoek plaatsvindt.

Dit onderzoek kan ook worden verricht bij kinderen. Het bepalen van het juiste tijdstip gebeurt altijd in overleg met een genetisch consulent of klinisch geneticus, psychosociaal medewerker en de (kinder)cardioloog.

Psychosociale ondersteuning

Het plots overlijden van een familielid leidt vaak tot veel verdriet, spanningen en vragen. Ook de confrontatie dat het plots overlijden te maken kan hebben met een erfelijke hartaandoening en dat een persoon dat zelf kan hebben kan tot spanningen en problemen leiden. Aan de polikliniek Klinische Genetica en de polikliniek Erfelijke Hartziekten is een aantal psychosociaal medewerkers verbonden, die u kunnen begeleiden bij het omgaan en leven met een erfelijke (hart) ziekte. Daarnaast zijn er medewerkers die u goed kunnen informeren over erfelijke ziekten die kunnen leiden tot plots overlijden op jonge leeftijd. Aarzelt u niet om met een medewerker contact op te nemen als u met vragen zit.

Erfelijkheidsvoorlichting

De afdeling Klinische Genetica van het UMCG kan u informeren over gezondheidsrisico's op het gebied van erfelijke ziekten, bijvoorbeeld als er sprake is van plots overlijden in uw familie. De afdeling werkt hierbij samen met cardiologen.

U kunt bij de afdeling Klinische Genetica terecht voor:

- Informatie over gezondheidsrisico's op het gebied van erfelijke hartaandoeningen.
- Uitleg over de rol van erfelijkheid binnen één familie bij het ontwikkelen van erfelijke hartaandoeningen.

- Een analyse van de familiegeschiedenis, advies over geschikte (genetische) onderzoeken en het interpreteren daarvan.
- Psychosociale steun om u te helpen bij het omgaan met de kans op het hebben van erfelijke hartaandoeningen.

Vragen

Als u na het lezen van deze brochure vragen heeft, kunt u op werkdagen tussen 9.00-16.30 uur contact opnemen met een medewerker van de afdeling Klinische Genetica. Het telefoonnummer is (050) 361 72 29.

Aanvullende informatie

Bij de onderstaande instanties kunt u terecht voor aanvullende of interessante informatie.

Patiëntenvereniging

www.hartenvaatgroep.nl/index.php?id=2139

De diagnosegroep Erfelijke hartaandoeningen is een onderdeel van de Hart&Vaatgroep, een patiëntenvereniging voor mensen met een hartaandoening en hun naasten. Op de internetsite van deze diagnosegroep kunt u terecht voor meer informatie over (erfelijke) hartaandoeningen maar ook voor lotgenotencontact. Daarnaast organiseert De Hart&Vaatgroep regelmatig voorlichtingsbijeenkomsten die mogelijk ook voor u interessant kunnen zijn.

Nederlandse Hartstichting

www.hartstichting.nl

Federatie Hartenzorg

www.hartezorg.nl

VSOP Erfolijn

www.erfelijkheid.nl

Erfocentrum

www.erfocentrum.nl

Welder

Welder is een landelijk, onafhankelijk kenniscentrum dat zich bezighoudt met werk, uitkeringen en verzekeringen in relatie tot gezondheid en handicap

www.weldergroep.nl