

## **Aritmogene Cardiomyopathie (ACM)**

### **Inleiding**

U of één van uw familieleden staat onder behandeling van een cardioloog. Deze heeft na verschillende onderzoeken vastgesteld dat de klachten veroorzaakt worden door 'aritmogene cardiomyopathie' (ook bekend als aritmogene rechter ventrikel cardiomyopathie). In het vervolg van deze brochure gebruiken we de afkorting ACM.

In deze brochure zijn de belangrijkste aspecten van ACM beschreven, waaronder de rol die erfelijkheid bij het ontstaan van ACM kan spelen. Dit betekent dat de diagnose ACM niet alleen voor u gevolgen heeft, maar ook uw familieleden kunnen de ziekte in aanleg hebben. Mogelijk kunnen zij in de loop van hun leven ook (verschijnselen van) ACM krijgen.

Door eerstegraads verwanten (ouders, broers, zussen en kinderen) te onderzoeken op ACM kan in een vroeg stadium worden vastgesteld of deze personen (de aanleg hebben voor) ACM hebben. Is dit laatste het geval dan kan:

- zo nodig een behandeling worden gestart.
- regelmatig controle plaatsvinden, ook bijvoorbeeld als er sprake is van een zwangerschap.

Behandeling en controle zijn erop gericht om de kans op nadelige gevolgen bij mensen met (een aanleg voor) ACM zo klein mogelijk te houden.

Kinderen van ACM-patiënten hoeven niet van jongs af aan cardiologisch te worden gecontroleerd. Daar zijn geen vaste regels voor, maar wij raden cardiologische screening aan vanaf ongeveer het 10<sup>e</sup> jaar. Dit kan eventueel eerder als uw kind competitie sport op hoog niveau wil gaan beoefenen en/of er familieleden zijn bij wie de ziekte op jonge leeftijd tot uiting kwam.

### **De werking van het normale hart**

Cardiomyopathie betekent letterlijk ziekte van de hartspier. Om te begrijpen wat er bij ACM met het hart gebeurt, beschrijven we eerst hoe het hart onder normale omstandigheden werkt.

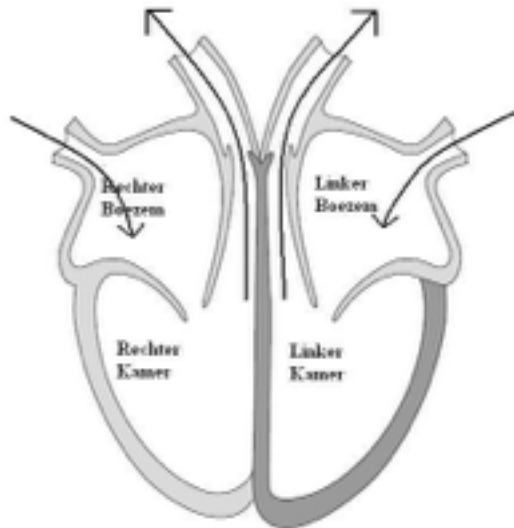
Het hart is een krachtige pomp en bestaat uit spierweefsel (ook wel myocard genoemd).

Het hart is verdeeld in:

- twee boezems (= atria), waar het bloed het hart binnenstroomt.
- twee kamers (= ventrikels) 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 geleidingsysteem 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. Het normale hart

### Het hart bij ACM

Bij ACM zijn gedeelten van de hartspier vervangen door vet- en bindweefsel. Er is dus sprake van een hartspierziekte (= cardiomyopathie). Dit kan zowel voorkomen in de rechter hartkamer als in de linker hartkamer.

In het gezonde hart zijn hartspiercellen aan elkaar verbonden met bepaalde eiwitten. Bij een door ACM aangedaan hart raken die verbindingen defect, die ‘losgeraakte cellen’ sterven af. Ons lichaam tracht deze schade te herstellen door deze afgestorven cellen door vet- of bindweefsel te vervangen. Hierdoor kunnen ritme- en geleidingsstoornissen ontstaan (=aritmogeen).

### De oorzaak van ACM

Bij iedereen kan ACM ontstaan. De eerste ziekteverschijnselen uitend zich vaak tussen het 10<sup>e</sup> en het 25<sup>e</sup> levensjaar. Na het 40<sup>e</sup> levensjaar komt het minder voor dat de eerste ziekteverschijnselen optreden. Voor het 10<sup>e</sup> levensjaar worden slechts zeer zelden verschijnselen van ACM gezien. ACM komt naar schatting voor bij ongeveer 1 op de 1000-5000 mensen.

### De symptomen van ACM

De klachten van een ACM kunnen (zelfs binnen een familie) verschillen in ernst en in leeftijd van ontstaan. Als u ACM heeft, kunt u last hebben van één of meer van de

onderstaande ziekteverschijnselen (= symptomen). De symptomen van ACM kunnen langzaam ontstaan, maar ook heel plotseling verschijnen.

### Hartkloppingen en wegrakingen

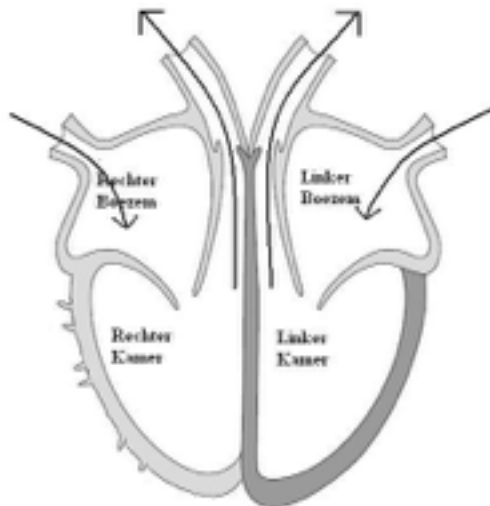
Het hart kan wel eens een slag overslaan, maar meestal merkt de patiënt dit nauwelijks. Soms kan het hart 'op hol slaan'. Extra hartslagen en/of het overslaan van het hart worden ook wel hartkloppingen genoemd, het hart is dan aritmogeen. Hartkloppingen worden veroorzaakt door ritmestoornissen waardoor het hart te snel slaat (tachycardie) of juist te langzaam (bradycardie).

Hartkloppingen geven een gevoel van 'roffels' of 'fladderen' in de borst of in het maaggebied en ontstaan bij ACM voornamelijk bij inspanning. Soms kan het ook in de keel of het hoofd gevoeld worden of kan er kortademigheid optreden. Ernstige hartritmestoornissen kunnen duizeligheid veroorzaken of zelfs leiden tot wegrakingen (= flauwvallen) of een acute hartstilstand (= plotse dood).

### Hartfalen

Het onvoldoende (goed) werken van het hart noemen we hartfalen. Verschijnselen van hartfalen komen minder voor dan hartritmestoornissen en komen vaak in een later stadium van de ziekte voor. Het treedt op als de hartspier te zwak wordt om het bloed nog krachtig rond te pompen. Een verschijnsel van hartfalen van de rechter harthelft is een vochtophoping in de benen en/of enkels. Verschijnselen van hartfalen van de linker harthelft zijn moeheid en ademhalingsproblemen zoals kortademigheid en benauwdheid bij platliggen.

Als het hart van iemand met ACM wordt onderzocht, kunnen er kleine uitstulpingen van de hartspier gezien worden (zie figuur 2). Daarnaast bestaat de mogelijkheid dat de hartkamer later vergroot lijkt en de hartwand er dunner uit ziet.



Figuur 2. Het door ACM aangedane hart, voorbeeld van een aangedane rechter hartkamer

### **De diagnose ACM**

Als u met klachten via de huisarts bij de cardioloog komt, laat de cardioloog een aantal poliklinische onderzoeken doen om de oorzaak van uw klachten te

achterhalen. Over onderstaande onderzoeken zijn aparte brochures beschikbaar. Deze zijn verkrijgbaar bij de afdeling Cardiologie van het UMCG.

#### Hartfilm - Elektrocardiogram (ECG)

Hierbij worden met behulp van elektroden de elektrische signalen van het hart geregistreerd. De afwijkingen op het ECG bij mensen met ACM zijn in het algemeen niet heel kenmerkend en niet altijd goed zichtbaar. Dezelfde afwijkingen kunnen ook bij andere aandoeningen worden gevonden.

#### 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. Toch kan het lastig zijn om ACM op deze manier te ontdekken.

#### 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.

In sommige gevallen vindt de cardioloog het noodzakelijk om uitgebreider onderzoek te doen, zoals een MRI-scan of het nemen van een biopt (onderzoek van een stukje weefsel) van de hartspier. Als dit bij u nodig is, informeert de cardioloog u hierover.

### **Behandeling van ACM**

Op dit moment is ACM niet te genezen. Als u een verhoogd risico heeft op complicaties, zoals kamervibrilleren (te snel en ongecontroleerd samentrekken van de hartspier) en hartstilstand, zult u preventief worden behandeld. De behandeling bestaat meestal uit medicatie. De medicijnen bestrijden de symptomen en voorkomen dat er ernstige complicaties optreden. Soms kan het nodig zijn om een ICD (Implanteerbare Cardiale Defibrillator) te implanteren. Een ICD is een apparaat dat een interne elektrische schok afgeeft als er sprake is van een ernstige hartritmestoornis. Op deze manier kan een plotse dood worden voorkomen. Soms is een harttransplantatie de enige mogelijkheid, als andere behandelingen onvoldoende helpen.

### **Controle (Follow-up)**

Als de diagnose ACM is gesteld, of als u drager blijkt van een aanleg voor ACM, is het belangrijk dat u regelmatig voor controle bij de cardioloog komt. Dit is noodzakelijk om uw ziekteverloop te kunnen volgen en zo nodig de behandeling te kunnen aanpassen. Het verdere ziekteverloop is voor iedere patiënt verschillend. Familieleden die (nog) geen ziekteverschijnselen hebben kunnen voor controle op een speciale follow-up polikliniek Erfelijke Hartziekten komen. Deze follow-up

polikliniek wordt geleid door één van onze genetisch consulenten, in samenwerking met een cardioloog gespecialiseerd in erfelijke hartziekten, en bevindt zich in het UMCG en in het Antonius Ziekenhuis in Sneek.

### **Erfelijkheid**

In sommige families zijn er duidelijke aanwijzingen voor een erfelijke vorm van ACM. De schatting is dat 30% tot 50% van de mensen met ACM ook een familielid heeft die de ziekte (in een milde of vroege vorm) heeft. Om die reden is het verstandig dat eerstegraads familieleden (ouders, broers, zusters en kinderen) van iemand met ACM zich op de ziekte laten onderzoeken door een cardioloog.

Als de uitslag van een cardiologisch onderzoek bij een naast familielid op een bepaald moment 'normaal' is, kan toch later alsnog ACM ontstaan. Dit komt doordat de beginleeftijd waarop ziekteverschijnselen optreden (ook binnen een familie) verschillend is. Bij een 'normale' uitslag adviseren we, afhankelijk van de leeftijd, om het cardiologisch onderzoek na een aantal jaren te herhalen. Hoe eerder verschijnselen ontdekt worden, hoe eerder er behandeling kan plaatsvinden waarmee de kans op complicaties verkleind wordt.

Als er sprake is van een erfelijke vorm van ACM, is de wijze van overerving meestal autosomaal dominant. 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 jongen als meisje, opnieuw. In welke mate de verschijnselen naar voren komen is niet te voorspellen. Iemand die de aanleg voor de aandoening niet heeft, kan die ook niet aan zijn of haar kinderen doorgeven.

### **DNA-onderzoek**

Bij DNA-onderzoek wordt onderzoek verricht naar een verandering in het erfelijk materiaal, die ACM kan veroorzaken. We kennen verschillende stukken erfelijk materiaal (genen) die een rol kunnen spelen bij het ontstaan van hartspierziekten, waaronder ACM. Een gen is opgebouwd uit DNA die worden bekeken in het DNA laboratorium. Voor dit onderzoek is uw DNA nodig, waarvoor in de regel bloed moet worden afgenomen. Er worden 60 genen onderzocht. Bij ongeveer 50% van de mensen met ACM wordt een aanleg voor erfelijke ACM gevonden. Het onderzoek duurt ongeveer 2-3 maanden. Er kunnen drie uitslagen zijn:

1. de aanleg voor ACM wordt gevonden (klasse 5 variatie of pathogene mutatie);
2. er wordt een verandering gevonden die waarschijnlijk de verklaring is voor ACM maar waarvan op dat moment dit nog niet 100% zeker is (klasse 4 variatie);
3. er wordt een verandering gevonden waarvan de betekenis nog onduidelijk is (klasse 3 variatie);
4. er wordt niets gevonden (klasse 1 en 2 variaties worden niet vermeld door het lab omdat ze geen klinische consequenties hebben)

Als er geen veranderingen in het DNA worden gevonden, wordt het onderzoek (tijdelijk) gestopt. Uw ACM kan dan toch nog erfelijk zijn; de verandering zit dan mogelijk in een ander gen dat wij nog niet kennen of kunnen onderzoeken.

Soms veranderen de inzichten over de betekenis van een gevonden variatie en kan daardoor de classificatie veranderen (bijvoorbeeld van klasse 3 naar 4 of andersom) wat mogelijk tot nieuwe adviezen leidt. U wordt hier dan per brief van op de hoogte gesteld.

DNA-onderzoek wordt in eerste instantie gedaan bij iemand die zelf ACM heeft. Pas als er bij deze persoon een (waarschijnlijke) aanleg voor ACM gevonden wordt, komen andere familieleden in aanmerking voor DNA-onderzoek naar deze aanleg. Aan het doen van DNA-onderzoek bij gezonde personen zitten voor- en nadelen. Er vindt daarom altijd eerst op de polikliniek Klinische Genetica of polikliniek Erfelijke Hartziekten een gesprek plaats met deze persoon om informatie over ACM en de gevolgen van onderzoek te bespreken.

### Presymptomatisch onderzoek

In families waarbij de aanleg voor erfelijke ACM bekend is, kan bij familieleden nagekeken worden of zij ook drager zijn van de in de familie voorkomende aanleg voor ACM. Er wordt dan bloed afgenomen voor DNA-onderzoek. Na ongeveer 1-2 maanden volgt de uitslag. Dit heet presymptomatisch onderzoek (onderzoek wanneer iemand nog geen klachten/verschijnselen heeft). Dit onderzoek kan ook worden verricht bij kinderen. Het bepalen van het juiste tijdstip gebeurt altijd in overleg met de klinisch geneticus, genetisch consulent, de (kinder)cardioloog en eventueel de medisch maatschappelijk werker.

Als iemand zonder klachten op deze manier te weten komt dat hij of zij de aanleg voor ACM bij zich draagt, kan dit onder meer gevolgen hebben voor werk en verzekeringen. Voordat de diagnostiek wordt ingezet, worden daarom de voor- en nadelen van DNA-onderzoek met de aanvrager besproken. In families waarin een verandering in een gen is gevonden waarvan op dat moment nog niet zeker is of het de oorzaak is voor ACM, wordt vaak zowel DNA-onderzoek als cardiologisch onderzoek geadviseerd. Onderzoek bij familieleden kan dan meer duidelijkheid geven over de precieze betekenis van de gevonden verandering in een gen. In families waarin de aanleg helemaal niet bekend is, kan (alleen) cardiologisch onderzoek worden aangeboden.

Als een familielid de aanleg wel heeft, is het meestal niet te voorspellen in welke mate de ziekteverschijnselen zullen optreden en dus hoe ernstig de aandoening zal zijn. Het volgende is mogelijk:

- Er ontstaan verschijnselen en de persoon krijgt ACM, zonder dat een beginleeftijd of de ernst van de aandoening te voorspellen is.
- Er ontstaan verschijnselen die zo gering zijn dat ze slechts met moeite op te sporen zijn en die geen klachten veroorzaken. Eigenlijk mag je dan niet spreken van ACM, maar van het hebben van de aanleg.
- Er ontstaan geen verschijnselen.

### **Psychosociale ondersteuning**

Het hebben en (kunnen) doorgeven van een erfelijke aandoening als ACM, het opvoeden van kinderen met de aanleg voor deze ziekte en het feit dat soms familieleden hieraan zijn overleden, kan leiden tot spanningen en veel vragen. 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 zoals ACM. 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 ACM. De afdeling werkt hierbij samen met cardiologen

U kunt bij de afdeling Klinische Genetica terecht voor:

- Informatie over gezondheidsrisico's op het gebied van ACM.
- Uitleg over de rol van erfelijkheid binnen één familie bij het ontwikkelen van ACM.
- Een analyse van de familiegeschiedenis, advies over geschikte (genetische) onderzoeken en het interpreteren van de resultaten daarvan.
- Psychosociale steun om u te helpen bij het omgaan met de kans op het hebben van ACM of een verhoogd risico op een kind met ACM.

Daarnaast doet de afdeling Klinisch Genetica van het UMCG wetenschappelijk onderzoek naar erfelijke factoren die een rol spelen bij het ontstaan van ACM.

## **Algemene adviezen**

Als de cardioloog ACM heeft vastgesteld, betekent dit dat u uw levensstijl in meer of mindere mate moet aanpassen. Onderstaande adviezen (op alfabetische volgorde) kunnen u daarbij wellicht helpen.

### Alcohol

In het algemeen wordt het gebruik van alcohol afgeraden aan patiënten met ACM. Dranken met een laag alcoholpercentage en frisdrank zijn goede alternatieven.

### Autorijden

Als u ACM heeft en stabiel bent, mag u een auto besturen. Of u hiertoe in staat bent, wordt individueel door de cardioloog beoordeeld. Als u ernstige complicaties heeft, zoals hartritmestoornissen, wegraken of ernstig hartfalen, mag u geen auto besturen. Iemand bij wie een ICD is geplaatst of van wie de geplaatste ICD is afgegaan mag een bepaalde periode niet autorijden. Meer informatie hierover kunt u vinden in de brochure *Implanteerbare Cardioverter Defibrillator (ICD)* van de Nederlandse Hartstichting.

### Dieet

Overgewicht oefent extra druk uit op het hart. Verstandige eetgewoonten om het gewicht binnen de voor leeftijd, lengte en gewicht normale grenzen te houden wordt aanbevolen. Een snelle toename van het gewicht kan het gevolg zijn van vasthouden van vocht. Het is belangrijk de behandelend arts op de hoogte te stellen van een eventuele gewichtstoename.

### Inspanning

Als u ACM heeft kunt u zich lichamelijk inspannen, zolang dit geen ziekteverschijnselen veroorzaakt. Inspanning moet dus direct worden gestaakt als zich symptomen zoals kortademigheid, duizeligheid of hartkloppingen, voordoen. Als iemand zich op een gemiddeld niveau inspannt, zijn geen moeilijkheden te verwachten. In het algemeen worden sporten met een grote krachtinspanning in korte tijd, zoals gewichtheffen, afgeraden.

Bij deelname aan wedstrijdsport is het verstandig medisch advies te vragen. Dit geldt ook als iemand met ACM zware lichamelijke inspanning wil verrichten. Aangeraden wordt deze wijze van inspanning te vermijden.

### Familieonderzoek

Als ACM is vastgesteld wordt het advies gegeven familieleden te laten onderzoeken op dezelfde aandoening. Gewoonlijk betreft dit de eerstegraads verwanten, dat wil zeggen kinderen, ouders, broers en/ of zussen.

Iedereen die meedoet aan een familieonderzoek krijgt dan een ECG, echo en lichamelijk onderzoek, soms zijn aanvullende onderzoeken nodig zoals een 24-uurs ritmeregistratie (holteronderzoek). Op deze manier kunnen soms vroege verschijnselen van ACM worden opgespoord.

### Griepvaccinatie

Een griepvaccinatie wordt aangeraden om te voorkomen dat een ernstige griep een extra belasting op uw hart legt.

### Verzekeringen

Zoals bij veel hartaandoeningen valt het te verwachten, dat iemand met ACM bij het afsluiten van bijvoorbeeld een levensverzekering of arbeidsongeschiktheidsverzekering problemen kan krijgen. Ook kunnen de premies erg hoog zijn. Voor meer informatie kunt u terecht op onze website.

### Roken

Hoewel het roken van sigaretten geen directe relatie heeft met ACM, wordt het wel afgeraden. Roken is slecht voor de gezondheid.

### Vakantie en reizen

Voordat u op reis gaat is het verstandig met de cardioloog te overleggen. Bij reizen naar het buitenland wordt ook aangeraden om informatie bij een reisbureau in te winnen voor wat betreft de wijze van verzekering en de gezondheidszorg in het te bezoeken land.

Voor meer informatie over vakantie en reizen kunt u terecht bij de informatielijn van de Nederlandse Hartstichting, telefoon 0900 3000 300 en [www.hartstichting.nl](http://www.hartstichting.nl).

### Zwangerschap en bevalling

Op dit moment is hier geen specifieke informatie over. In het algemeen is er bij mensen met hartspierproblemen meer kans op problemen bij een zwangerschap en een bevalling. Het is daarom te adviseren om vrouwen met ACM zowel door de verloskundige als door de cardioloog te laten controleren. Ondanks dat het niet lijkt dat de gezondheidstoestand van iemand met ACM verslechtert tijdens de zwangerschap, kan de behandeling worden aangepast om risico's voor moeder en kind te beperken.

Vrouwen met (een aanleg voor) ACM, die zwanger willen worden, krijgen het advies **vooraf** met de cardioloog te bespreken of een zwangerschap verstandig is. Tijdens een eventuele zwangerschap is het erg belangrijk dat zij voor controle en overleg naar de cardioloog gaan. Ook is het belangrijk om te bespreken wat de eventuele gevolgen zijn van medicijngebruik voor het ongeboren kind.

## **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](http://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](http://www.hartstichting.nl)

#### *Federatie Hartenzorg*

[www.hartezorg.nl](http://www.hartezorg.nl)

#### *VSOP Erfolijn*

[www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)

#### *Erfocentrum*

[www.erfocentrum.nl](http://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](http://www.weldergroep.nl)