



Plots overlijden / hartstilstand

Inleiding

U of één van uw familieleden heeft een hartstilstand op jonge leeftijd doorgemaakt en/of één of meerdere familieleden zijn plots overleden op jonge leeftijd. Een hartstilstand of plots overlijden op jonge leeftijd heeft vaak met het hart te maken, dit kan erfelijk zijn. De impact van plots overlijden of een hartstilstand is groot, zeker als erfelijkheid hierbij een rol kan spelen.

We beschrijven hier de belangrijkste aspecten van een hartstilstand/plots overlijden. Onderwerpen als mogelijke oorzaken, de verschillende onderzoeken die we kunnen doen en de rol die erfelijkheid kan spelen komen aan de orde.

We kunnen naaste familieleden (ouders, broers, zussen en kinderen) van iemand die een hartstilstand heeft doorgemaakt of plots is overleden onderzoeken op mogelijke hartproblemen. We kunnen dan in een vroeg stadium vast stellen of er verschijnselen zijn 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 (als dit niet mogelijk was bij het familielid dat een hartstilstand heeft gehad of plots overleden is).

De behandeling en controle zijn erop gericht om de kans op complicaties bij mensen met (een aanleg voor) een erfelijke hartaandoening zo klein mogelijk te houden.

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

De werking van het hart

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

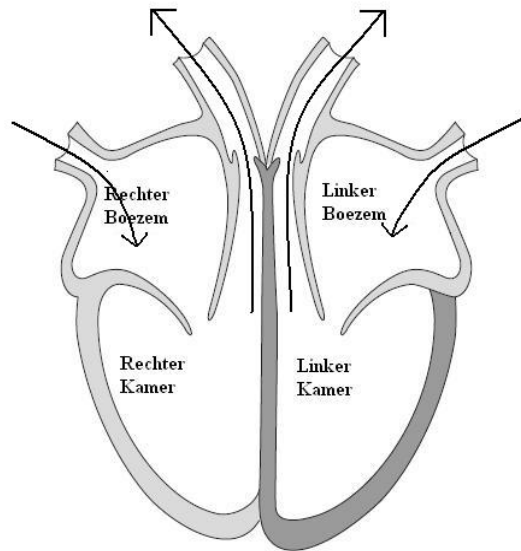
Het hart is verdeeld in:

- 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 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. Een normaal hart

Oorzaken van plots overlijden

Er zijn verschillende oorzaken aan te wijzen voor het krijgen van een hartstilstand of 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 (bijvoorbeeld 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 een hartstilstand/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?

Iemand die een hartstilstand heeft doorgemaakt (op relatief jonge leeftijd) komt in aanmerking voor een gesprek met een genetisch consulent of klinisch geneticus. Daarnaast komen de eerstegraads familieleden van iemand die op jonge leeftijd plots is overleden hier ook voor in aanmerking. Er is bij hen ook reden voor cardiologisch onderzoek naar een mogelijk erfelijke hartaandoening. Deze onderzoeken kunnen ook worden gedaan 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.

De onderstaande onderzoeken kunnen worden gedaan. Aan het doen van cardiologische en/of 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 om u te informeren en de gevolgen van onderzoek met u te bespreken.

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

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.

DNA onderzoek

Bij iemand die een hartstilstand heeft doorgemaakt is door de cardioloog vaak al uitgebreid onderzoek gedaan. Als er een duidelijke oorzaak gevonden is kan er gericht DNA onderzoek gedaan worden. Maar ook als er geen duidelijke oorzaak gevonden is met cardiologisch onderzoek, is DNA onderzoek nog steeds mogelijk.

Ook kan DNA onderzoek gedaan worden als er bij een familielid aanwijzingen zijn voor een erfelijke hartziekte.

Als het gaat om plots overlijden van een familielid vragen we informatie op 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 geprobeerd DNA van de overleden persoon veilig te stellen uit bewaard lichaamsweefsel, waarop eventueel DNA onderzoek gedaan kan worden.

Bij DNA-onderzoek wordt onderzoek gedaan naar een verandering in het erfelijk materiaal, die een hartstilstand of plots overlijden kan veroorzaken. We kennen verschillende stukken erfelijk materiaal (genen) die een rol kunnen spelen bij het ontstaan van hartspierziekten, ritme- of geleidingsstoornissen en vetstoornissen. Een gen is opgebouwd uit DNA. De genen worden bekeken in het DNA laboratorium. Voor dit onderzoek is DNA nodig, meestal nemen we hiervoor wat bloed af. Soms wordt uit bewaard gebleven materiaal (van een obductie) DNA gehaald.

Er worden meerdere genen tegelijk onderzocht, afhankelijk van welk onderzoek ingezet wordt. Het onderzoek duurt ongeveer 2 -4 maanden. Er kunnen vier uitslagen zijn:

1. Er wordt een aanleg gevonden (klasse 5 variatie of pathogene mutatie).
2. E wordt een verandering gevonden die waarschijnlijk de verklaring is maar waarvan op dat moment dit nog niet 100% zeker is (klasse 4 variatie).
3. E 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 gevolgen hebben).

Als er geen veranderingen in het DNA worden gevonden, wordt het onderzoek (tijdelijk) gestopt. Er kan dan nog steeds een erfelijke oorzaak spelen; 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 over geïnformeerd.

DNA-onderzoek wordt in eerste instantie gedaan bij iemand die zelf een hartaandoening heeft. Pas als er bij deze persoon een (waarschijnlijke) aanleg gevonden wordt, komen andere familieleden in aanmerking voor DNA-onderzoek naar deze aanleg. Dit kan gecombineerd worden met cardiologisch onderzoek.

Controle

Als er een diagnose wordt gesteld bij iemand 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.

Gevolgen 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. Een diagnose kan soms nadelige gevolgen hebben voor bijvoorbeeld het afsluiten van (kapitaal)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.

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 familielid dat zelf kan hebben, kan tot spanningen en problemen leiden. Dit geldt ook voor het krijgen van een hartstilstand op (relatief) jonge leeftijd. 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 een hartstilstand of plots overlijden op jonge leeftijd. Aarzel niet om met een medewerker contact op te nemen als u met vragen zit.

Erfelijkheidsvoorlichting

Een medewerker van 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 en met vasculair internisten.

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 informatie vragen heeft, kunt u op werkdagen tussen 8.00-16.30 uur contact opnemen met een medewerker van de afdeling Klinische Genetica. Het telefoonnummer is (050) 361 72 29.

www.genetica.umcg.nl en www.hart-erfelijkheid.nl

Voor meer informatie over erfelijke hartafwijkingen en de afdeling Klinische Genetica (UMCG)

Aanvullende informatie

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

Patiëntenvereniging – www.hartenvaatgroep.nl

De diagnosegroep Erfelijke hartaandoeningen is een onderdeel van de Hart&Vaatgroep, een patiëntenvereniging voor mensen met een hartaandoening en hun naasten.

Nederlandse Hartstichting - www.hartstichting.nl

VSOP Erfolijn - www.erfelijkheid.nl

Erfocentrum - www.erfocentrum.nl

Welder - www.wijzermetwelder.nl

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

Patiënteninformatie VLK 187 / augustus 2017