

Erfelijke hartritmestoornissen

Informatiebrochure patiënten





1. Het hart	4
1.1 Bouw	4
1.2 Werking	4
1.3 Zuurstofvoorziening	5
1.4 Hartritme	5
2. Erfelijke hartritme- stoornissen	6
2.1 Symptomen	6
2.2 Types	6
2.3 Oorzaak	7
3. Syndromen	8
3.1 Brugada Syndroom	8
3.2 Lang QT Syndroom	8
3.3 Kort QT Syndroom	8
3.4 CPVT	9
3.5 ARVC/D	9
4. Diagnose	10
4.1 Klinische spoor	10
4.2 Genetische spoor	15
5. Verwerking	16
5.1 Persoonlijk leven	16
5.2 Familieleden	17
6. Behandeling	18
6.1 Medicatie	18
6.2 Interne Cardioverter Defibrillator	19
6.3 Radiofrequente ablatie	19
Contact	20

Beste patiënt

In deze brochure vinden u en uw familie meer informatie over de diagnose, behandeling en genetische aspecten van erfelijke hartritmestoornissen.

Binnen het UZA staat het cardiogenetica-team in voor de zorg van patiënten met erfelijke hartritmestoornissen. Het team bestaat uit cardiologen, genetici, psychologen en technische medewerkers. We werken nationaal en internationaal samen om onderzoek, diagnose en behandeling te optimaliseren. U bent onze belangrijkste partner. Uw vragen en deelname aan klinisch en wetenschappelijk onderzoek maken het mogelijk om antwoorden te vinden.

Hoewel erfelijke hartritmestoornissen soms onbekend en wat beangstigend zijn, is er de voorbije jaren veel vooruitgang geboekt. Samen met u willen we bijdragen aan nieuwe en betere behandelingsmogelijkheden.

1. Het hart

Het hart is de motor van ons lichaam en pompt zuurstofrijk bloed naar onze organen (oa. hersenen, lever, spieren,...).

1.1 Bouw van het hart

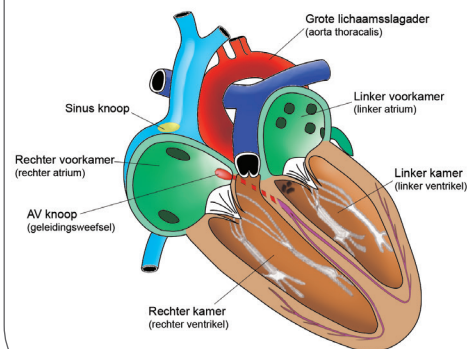
Het hart bestaat uit twee helften: een linker- en een rechterhelft, die telkens onderverdeeld zijn in twee holtes: een bovenste holte (voorkamer) en een onderste holte (kamer). Vier hartkleppen tussen de voorkamers en kamers en aan de kameruitgangen zorgen dat het bloed in de juiste richting stroomt. Als zo'n klep onvoldoende opent of sluit, kan de bloedtoevoer naar of van het hart verstoord zijn.

1.2 Werking van het hart

Het bloed wordt van de ene hartkamer naar de andere gepompt door ritmische samentrekkingen van de hartspier. De rechtervoorkamer ontvangt zuurstofarm bloed van het lichaam. Via de rechterkamer gaat het bloed naar de longen voor aanrijking met zuurstof.

De linkervoorkamer ontvangt het zuurstofrijke bloed vanuit de longen en pompt het naar de linker kamer. Van daaruit gaat het via de aorta (grote lichaamsslagader) naar het lichaam om het van zuurstof te voorzien.

Door ziekten van de hartspier kan een lage bloeddruk of zuurstofgebrek optreden, met kortademigheid tot gevolg.



1.3 Zuurstofvoorziening van het hart

Zoals alle lichaamsdelen heeft ook het hart zuurstofrijk bloed nodig. De slagaders die daarvoor zorgen zijn de *krans- of kroonslagaders*. Ze liggen als een krans of kroon rond het hart. Vernauwingen door aderverkalking kunnen zuurstofgebrek in het hart veroorzaken, met pijn op de borst (angina pectoris) en soms een hartinfarct tot gevolg.

1.4 Hartritme door elektrische impulsen

De samentrekkingen van de hartspier (systolen) worden aangedreven door elektrische impulsen. Die impulsen worden opgewekt door het hart zelf in een regio die de pacemaker genoemd wordt. De impulsen lopen langs een vast traject. Na een impuls (systole) laadt het hart zich op en ontspant het zich (diastole). De periodieke afwisseling gebeurt in rust zo'n 60 maal per minuut. Zo ontstaat het hartritme.

Wanneer de oorsprong, het traject of de periodieke regelmaat van de elektrische impuls verstoord wordt, spreekt men van een hartritmestoornis of aritmie.

2. Erfelijke hartritmestoornissen

2.1 Symptomen

Een hartritmestoornis is een afwijking in de snelheid, regelmaat en/of oorsprong van het hartritme. Het kan zich uiten in:

- hartkloppingen (te snel of te traag)
- gevoel van overslagen (extra hartslagen en pauzen)
- trillend gevoel op de borst en in de keel (palpaties)

Soms belemmert de hartritmestoornis de pompfunctie van het hart, met een lage bloeddruk tot gevolg. Dat veroorzaakt soms:

- draaiingen
- ijlhoofdigheid
- flauwvallen
- plotse dood (eerder zeldzaam, zeker bij tijdige opsporing en behandeling)

2.2 Types

Er zijn twee belangrijke types erfelijke ritmestoornissen die beide levensbedreigend kunnen zijn: ventrikeltachycardie (VT) en ventrikelfibrillatie (VF). Daarnaast bestaat ook nog voorkamerfibrillatie (VKF), wat doorgaans geen plotse dood veroorzaakt.

2.2.1 Ventrikeltachycardie (VT)

VT of ventrikeltachycardie is een abnormaal snel hartritme dat ontstaat in de kamer (ventrikel) van het hart. Een VT kan enkele hartslagen duren, maar ook langer wat levensbedreigend is. Door een VT vermindert de pompfunctie van het hart met **ijlhoofdigheid, pijn op de borst en flauwvallen** als gevolg. De aritmie kan spontaan stoppen. Zo niet, moet het normale ritme hersteld worden door medicatie of een elektrische shock (cardioversie).

2.2.2 Ventrikelfibrillatie (VF)

VF of ventrikelfibrillatie is een abnormaal ritme dat ontstaat door een totale elektrische chaos in de hartkamers. De pompfunctie van het hart wordt volledig verstoord en de bloedcirculatie valt stil, wat levensbedreigend is. VF veroorzaakt altijd **bewustzijnsverlies**. Het hartritme en de bloedstroom moeten zo snel mogelijk hersteld worden door een elektrische shock (cardioversie).

2.2.3 Voorkamerfibrillatie (VKF)

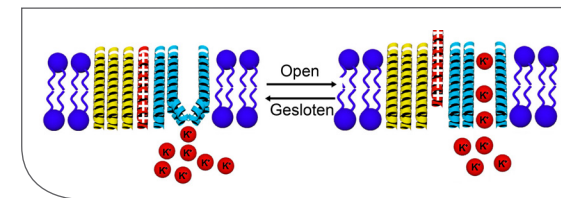
Voorkamerfibrillatie (VKF) is een veel voorkomende hartritmestoornis in de voorkamers (atria) van het hart die een onregelmatig en vaak versneld hartritme teweegbrengt. VKF is doorgaans niet levensbedreigend. In zeldzame gevallen kan dit een teken zijn van een erfelijke hartziekte.

2.3 Oorzaak

Uit wetenschappelijk onderzoek blijkt dat erfelijke hartritmestoornissen vaak ontstaan door afwijkingen in de ionenkanalen in de cellen van het hart.

Ionenkanalen zijn verschillende soorten eiwitten die samen zorgen voor de normale elektrische werking van het hart. Wanneer één soort ionenkanalen abnormaal werkt of minder talrijk aanwezig is, kan de elektrische werking verstoord worden, met hartritmestoornissen tot gevolg.

Afwijkingen in ionenkanalen kunnen ontstaan door fouten (mutaties) in de genetische code. Het gaat dan om een erfelijk overdraagbare vorm van de ziekte. Het is ook mogelijk dat u 'genetisch' drager bent van zo'n aandoening zonder het zelf te weten. Hartritmestoornissen kunnen ook door niet-erfelijke factoren uitgelokt worden zoals medicatie, stoornissen in de elektrolytenhuishouding ... Dan is de ziekte voorbijgaand en dus niet overerfbaar.



3. Syndromen

3.1 Het 'Brugada Syndroom' (BrS):

Het Brugada syndroom (Brugada, 1992) is een belangrijke oorzaak van plotse dood bij mensen tussen 30 en 40 jaar. De symptomen kunnen echter op elke leeftijd voorkomen, zowel bij mannen als vrouwen en bij alle rassen. Het BrS wordt vastgesteld bij ongeveer 1 op 2000 personen. Het kan veroorzaakt worden door mutaties (genetische veranderingen) in verscheidene genen (erfelijke factoren). Bij BrS worden voornamelijk afwijkingen teruggevonden in het natriumkanal (*SCN5A*) en het calciumkanaal (*CACNA1C*). Het syndroom kan uitgelokt worden door koorts of bepaalde geneesmiddelen die de werking van het natrium- of calciumkanaal beïnvloeden.

3.2 Het 'Lang QT Syndroom' (LQTS of Long QT Syndrome):

Het Lang QT Syndroom (Jervell en Lange-Nielsen, Romano en Ward 1957-1963) is een oorzaak van plotse dood, voornamelijk bij kinderen, maar kan ook tot uiting komen op latere leeftijd. De ziekte komt zowel bij mannen als vrouwen voor en bij alle rassen, bij ongeveer 1 op 2500 personen. Mutaties in meerdere genen kunnen aan de basis liggen van het LQT-syndroom. Bij LQTS komen vooral afwijkingen voor in kaliumkanalen (*KCNQ1*, *hERG*, *KCNJ2*), het natriumkanal (*SCN5A*) en het calciumkanaal (*CACNA1C*). Het syndroom kan uitgelokt worden door medicijnen, emotionele stress en fysieke inspanningen (vooral zwemmen). De ritmestoornissen kunnen ook uitgelokt worden als u slaapt of als u plots gewekt wordt door een geluid (wekker).

3.3 Het 'Kort QT Syndroom' (SQTS of short QT syndrome):

Het Kort QT Syndroom (Gussak, 2000) is een oorzaak van plotse dood bij voornamelijk jongeren, maar kan ook op latere leeftijd voorkomen, zowel bij mannen als vrouwen en bij alle rassen. SQTS is zeldzaam en werd wereldwijd slechts in enkele families vastgesteld. Bij het SQTS kunnen afwijkingen voorkomen in onder andere de kaliumkanalen en het calciumkanaal.

3.4 'Catecholaminerge Polymorfe Ventrikel Tachycardie' (CPVT):

Catecholaminerge Polymorfe Ventrikel Tachycardie (Priori, 2001) is een oorzaak van flauwvallen en plotse dood bij voornamelijk kinderen. Het komt voor bij alle rassen en zowel bij jongens als meisjes. CPVT is zeldzaam en komt voor bij 1 op 10.000 personen. Het wordt veroorzaakt door afwijkingen in de calciumhuishouding van het hart, waarbij afwijkingen in de eiwitten Ryanodine receptor (*RyR2*), Calmoduline (*CALM1*) en Calsequestrine (*CASQ2*) aanleiding geven tot calciumoverbelasting in het hart. De ritmestoorning wordt uitgelokt door fysieke inspanning, sportactiviteiten of stress.

3.5 'Aritmogene Rechter Ventrikel Cardiomyopathie/Dysplasie' (ARVC/D):

Aritmogene Rechter Ventrikel Cardiomyopathie/Dysplasie (Marcus en Fontaine, 1982) is een belangrijke oorzaak van plotse dood bij mannen en vrouwen van elke leeftijd en alle rassen, maar vooral bij jonge atleten. Het komt voor bij ongeveer 1 op 5000 personen. De eerste klachten bij ARVC/D ontstaan vaak door hartritmestoornissen. In een gevorderd stadium veroorzaakt ARVC/D hartzwakte, wat zich bijkomend uit door vochttopstapeling in de benen, verminderde inspanningscapaciteit en kortademigheid. ARVC/D wordt veroorzaakt door afwijkingen in de desmosomale eiwitten Plakophilin-2 (*PKP-2*), Desmoglein-2 (*DSG-2*), Desmocollin-2 (*DSC-2*), Desmoplakin (*DSP*) en Plakoglobine (*JUP*). Deze eiwitten staan in voor de samenhang van de spiercellen in het hart. Door afwijkingen zijn de spiercellen minder nauw aan elkaar gekoppeld en worden ze geleidelijk van elkaar losgetrokken, waardoor tussenruimten ontstaan die zich langzaam vullen met vet- en littekenweefsel. De vervetting verzwakt de hartspier en verstoort de elektrische werking van het hart, met mogelijk hartritmestoornissen tot gevolg. Vermoedelijk komen de hartspiercellen sneller van elkaar los bij zware fysieke inspanning. Hierdoor komt ARVC/D meer tot uiting bij atleten.

Er is al veel bekend over hartritmestoornissen zoals BrS, LQTS, SQTS, CPVT en ARVC/D, maar er zijn nog veel onbeantwoorde vragen. Wellicht zijn er nog meer eiwitten betrokken bij het ontstaan van deze ziekten. De komende jaren worden nieuwe gegevens verwacht uit wereldwijd wetenschappelijk onderzoek.

4. Diagnose

Erfelijke hartritmestoornissen zijn geen eenvoudige ziektebeelden. Er bestaat immers geen eenvoudige test die de diagnose onomstotelijk kan vaststellen of uitsluiten.

De diagnose wordt steeds op individuele basis gesteld aan de hand van uw klachten en ziektegeschiedenis. We houden ook rekening met eventuele symptomen en familiale gegevens. De cardioloog kan de diagnose bevestigen of weerleggen met een aantal genetische tests. Daarmee identificeert hij de fout in het DNA die verantwoordelijk is voor de aandoening. Al deze gegevens worden multidisciplinair verzameld en besproken door het cardiogenetisch team om tot een diagnose te komen.

Er worden dus steeds **twee sporen** gevolgd:

- het klinische spoor baseert zich op klachten en symptomen bij u en uw familieleden
- het genetische spoor spitst zich toe op het opsporen van genetische afwijkingen

4.1 Het klinische spoor

De diagnose kan via een of meerdere hartonderzoeken gesteld worden.

4.1.1 Beperkte of niet-invasieve onderzoeken

ECG (elektrocardiogram of hartfilm)

Opname van de elektrische werking van het hart om afwijkingen op te sporen die wijzen op hartritme- of geleidingsstoornissen. Ritmestoornissen die maar af en toe voorkomen worden niet steeds opgemeten.

- › **Kenmerken:** dit onderzoek is pijnloos en gebeurt zonder ioniserende straling.
- › **Verloop:** u ligt op een tafel en wordt verbonden aan het ECG-toestel via draden op uw borst, armen en benen.
- › **Duur:** ongeveer 10 minuten.

SAECG (hoge resolutie ECG of late potentialen onderzoek)

Onderzoek dat lijkt op een ECG, maar de elektrische activiteit van het hart wordt in hoge resolutie geregistreerd. Hiermee kunnen we abnormale elektrische activiteit van het hart (zoals bij ARVC/D) opsporen.

- › **Kenmerken:** u moet nuchter zijn. Vraag uw arts vooraf om eventuele diabetesmedicatie aan te passen. Uw arts bepaalt welke medicatie u niet mag innemen voor het onderzoek. Dit onderzoek is pijnloos en gebeurt zonder straling.
- › **Verloop:** u ligt op een tafel en wordt verbonden aan het ECG-toestel via draden op uw borst, armen en benen.
- › **Duur:** ongeveer 10 minuten.

Holter ECG / Event recorder

Het ECG (hartfilmpje) wordt opgenomen via een draagbaar toestel om uw hartritme gedurende 24 uur (Holter) of 7 dagen (Event recorder) op te volgen. Dat vergroot de kans om hartritmestoornissen die maar af en toe voorkomen op te merken. Ook hartritmestoornissen die u niet voelt worden geregistreerd.

- › **Kenmerken:** dit onderzoek is pijnloos en gebeurt zonder straling.
- › **Verloop:** u ontvangt een draagbaar toestel en hervat uw dagelijkse bezigheden. U noteert het tijdstip van klachten of hartkloppingen in een logboek. Na 24 uur voor holter of 7 dagen voor event recorder brengt u het toestel terug voor analyse.
- › **Duur:** 24 uur voor holter en 7 dagen voor event recorder.

Ajmaline uitlokkings test

Onderzoek bij sterk vermoeden voor het Brugada syndroom. Het medicijn Ajmaline versterkt de elektrische afwijkingen die deze ziekte veroorzaakt. Na toediening ervan zien we de afwijkingen op het ECG, zonder dat er echte ritmestoornissen optreden. Als er toch echte ritmestoornissen ontstaan, behandelt de arts ze onmiddellijk. Na enkele minuten is het medicijn uitgewerkt.

- › **Kenmerken:** u moet nuchter zijn. Vraag uw arts vooraf om uw eventuele diabetesmedicatie aan te passen. Uw arts deelt mee welke medicatie u niet mag innemen voor het onderzoek. De uitlokkings test wordt best niet tijdens een zwangerschap uitgevoerd. Dit onderzoek is pijnloos en gebeurt zonder ioniserende straling.
- › **Verloop:** u ligt op een onderzoekstafel terwijl een ECG (hartfilmpje) wordt afgenomen en de bloeddruk gevolgd. Na toediening van het medicijn wordt het ECG voortdurend gevolgd totdat het volledig is uitgewerkt.
- › **Duur:** ongeveer 30 minuten.

Tilt-test of kanteltafeltest

Onderzoek naar de oorzaak van flauwvallen: gaat het om gewone syncopes (appelflauwten) of hartritmestoornissen? Versnelling of vertraging van het hartritme en de bloeddruk worden bekeken. Bij het kantelen van de tafel worden mensen met overgevoeligheid plots duizelig. Dan wordt de tafel meteen weer horizontaal geplaatst en verdwijnen de klachten.

- › **Kenmerken:** u moet nuchter zijn. Vraag uw arts vooraf om uw eventuele diabetes-medicatie aan te passen. Uw arts meldt welke medicatie u niet mag innemen voor het onderzoek. Dit onderzoek is pijnloos en gebeurt zonder straling.
- › **Verloop:** u neemt op een horizontale tafel plaats. Deze tafel wordt gekanteld over een hoek van 60° waardoor u als het ware op een helling ligt. Voetsteunen en riemen voorkomen dat u van de tafel zou vallen.
- › **Duur:** ongeveer 30 minuten.



Cyclo-ergometrie of fietsproef

Onderzoek naar ritmestoornissen tijdens inspanning. We kijken ook of uw hartslag en bloeddruk normaal oplopen en of de impuls in het hart abnormaal vertraagt. Na het fietsen is er een herstelperiode, waarbij er afwijkingen kunnen ontstaan die typisch zijn voor o.a. het Brugada-syndroom en het Lang QT-syndroom.

- › **Kenmerken:** dit onderzoek is pijnloos en gebeurt zonder ioniserende straling. Breng sportieve kledij mee. Na de test kan u zich opfrissen of douchen. U kan onmiddellijk uw normale bezigheden hervatten. Het onderzoek is niet toegestaan bij pijn op de borst, tenzij anders beslist door uw cardioloog.
- › **Verloop:** u fietst aan een constante snelheid terwijl het ECG en de bloeddruk worden geregistreerd. De weerstand wordt elke minuut opgedreven, zoals bij het fietsen op een helling. Bij het bereiken van uw maximale inspanningscapaciteit wordt de weerstand vermindert en fietst u enkele minuten verder om te bekomen. Na de herstelperiode stopt de test.
- › **Duur:** ongeveer 30 minuten.



Echocardiogram

Onderzoek met geluidsgolven (echografie) om beelden van het hart te maken: de afmetingen, structuur en functie worden zichtbaar. We meten ook de efficiëntie van de pompfunctie. Dit onderzoek toont geen aanwezigheid of verdeling van littekenweefsel in het hart.

- › **Kenmerken:** dit onderzoek is pijnloos en gebeurt zonder straling.
- › **Verloop:** u ligt op een tafel. Een echocardiograaf of cardioloog brengt contactgel aan op uw borst en stuurt met de 'echokop' of transducer geluidsgolven door het lichaam. Deze geluidsgolven kan u niet voelen of horen. De echo's van dit geluid creëren beelden van het hart.
- › **Duur:** ongeveer 20 minuten.



Magnetische resonantie beeldvorming (MRI)

Onderzoek met magnetische golven voor beelden van het hart: vet-, litteken- en spierweefsel en hart-functie worden zichtbaar. Bij patiënten met ARVC/D kan dit onderzoek de functie van de verschillende gebieden in het hart met elkaar vergelijken.

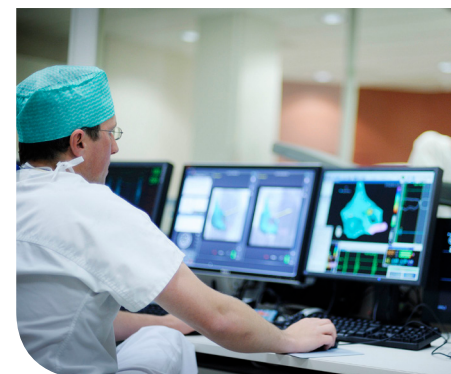
- › **Kenmerken:** dit onderzoek is pijnloos en gebeurt zonder straling. Metalen voorwerpen zijn niet toegelaten in de onderzoeksruimte. Raadpleeg vooraf uw arts als u een prothese, pacemaker of defibrillator hebt.
- › **Verloop:** u ligt op een tafel die in de scanner wordt geschoven. U krijgt oorbescherming omdat het toestel veel lawaai maakt. Beweeg zo weinig mogelijk.
- › **Duur:** ongeveer 45 minuten.

4.1.2 Meer ingrijpende (invasieve) onderzoeken

Elektrofysiologisch onderzoek (EFO)

Via katheters in het hart bekijken we de elektrische werking van het hart en het traject van hartritmestoornissen.

- › **Kenmerken:** u moet nuchter zijn. Vraag uw arts vooraf om uw eventuele diabetesmedicatie aan te passen. Uw arts deelt mee welke medicatie u niet mag innemen voor het onderzoek.



Bij (vermoeden van) zwangerschap moet u dit vooraf melden aan de behandelend geneesheer.

- › **Verloop:** onder plaatselijke verdoving worden katheters met elektroden ingebracht via de lies. De katheters worden opgeschoven tot in het hart. We bekijken de elektrische werking van het hart en proberen hartritmestoornissen uit te lokken om op te meten waar ze ontstaan en welk traject ze volgen.
- › **Duur:** ongeveer 1 uur.

Angiografie

Met jodiumhoudende contraststof brengen we de structuur en de functie van de hartkamers en de kroonslagaders in beeld. De angiografie kan samen worden uitgevoerd met het elektrofysiologisch onderzoek.

- › **Kenmerken:** u moet nuchter zijn. Vraag uw arts vooraf om uw eventuele diabetesmedicatie aan te passen. Uw arts deelt mee welke medicatie u niet mag innemen voor het onderzoek. Bij (vermoeden van) zwangerschap moet u dit vooraf melden aan de arts. Meld het ook als u allergisch bent voor jodium of schildklierproblemen hebt.
- › **Verloop:** onder plaatselijke verdoving worden katheters ingebracht via de lies. De katheters worden opgeschoven tot in het hart. Na injectie met contraststof worden beelden gemaakt van de hartkamers en de kroonslagaders.
- › **Duur:** ongeveer 30-60 minuten.

Biopsie

De anatomo-patholoog onderzoekt een biopsie (weefselstaal) op microscopische afwijkingen. Een biopsie kan vaak uitsluitsel geven over een diagnose.

- › **Kenmerken:** u moet nuchter zijn. Vraag uw arts vooraf om uw eventuele diabetesmedicatie aan te passen. Uw arts deelt mee welke medicatie u niet mag innemen voor het onderzoek. Dit onderzoek maakt geen gebruik van straling.
- › **Verloop:** onder plaatselijke verdoving wordt een katheter ingebracht via de hals tot in het hart. We nemen een zeer klein weefselfragment (enkele millimeters) uit de rechterkamer voor microscopisch onderzoek.
- › **Duur:** ongeveer 30-60 minuten.

4.2 Het genetische spoor

De meeste erfelijke hartritmestoornissen ontstaan door een fout (**mutatie**) in de genen in ons erfelijk materiaal (DNA).

4.2.1 Genetisch onderzoek

BrS, LQTS, SQTS, CPVT en ARVC/D kunnen opgespoord worden met een genetische test. Een genetisch onderzoek start met een bloedstaal. Het DNA in het bloed wordt geanalyseerd en vergeleken met de normale genetische code om veranderingen of mutaties op te sporen. Het bloedstaal wordt het best afgenomen bij de persoon die als eerste symptomen heeft omdat hierbij de beste kans bestaat om een genetische afwijking te vinden. De kosten voor genetische testen worden in België terugbetaald door de ziekteverzekering.

De resultaten kunnen enkele maanden op zich laten wachten. Het cardiogenetisch team probeert de onderzoekstijd zo veel mogelijk te beperken door de technieken te verbeteren en nieuwe technologieën aan te wenden.

We vinden een afwijking

Als we een afwijking vinden, dan controleren we de andere familieleden op hetzelfde foutje in de genetische code. Zo kunnen de dragers van een mutatie binnen een familie geïdentificeerd worden. Elk familielid dat wil deelnemen moet bloed laten nemen. Dit onderzoek neemt nog slechts een tweetal weken in beslag.

We vinden geen afwijking

Het is ook mogelijk dat we geen genetische afwijking vinden omdat niet alle genetische oorzaken op dit moment gekend zijn. Dus kan men drager zijn van een nog niet op te sporen genetische mutatie. In dat geval bespreken we met u het verdere beleid in functie van uw specifieke omstandigheden.

Wanneer in de toekomst nieuwe ziekmakende genen geïdentificeerd worden, onderzoeken we uw gegevens opnieuw om een fout in het nieuwe gen bij u op te sporen. We zullen u contacteren zodra het resultaat bekend is.

4.2.1 Overdracht van genetische mutatie

Een gen bevat het bouwplan voor de aanmaak van eiwitten. Genen komen gebundeld voor als chromosomen, in totaal 23 paar. Eén set van 23 chromosomen is afkomstig van de moeder (materneel), de andere set van de vader (paterneel). We bezitten dus van elk gen twee copijen; één materneel en één paterneel.

De meeste erfelijke hartritmestoornissen worden op een autosomaal dominante wijze overgeërfd.

- **Autosomaal:** de aandoening komt zowel bij mannen als bij vrouwen voor.
- **Dominant:** een fout of mutatie in slechts één van de 2 copijen van het gen volstaat om de ziekte tot uiting te brengen.

Slechts enkele vormen van het LQTS en CPVT zijn **recessief**: dan moeten beide copijen een fout hebben om de ziekte te veroorzaken.

4.2.3 Draggers van genetische mutaties

Draggers van een ziekmakende mutatie hebben een verhoogd risico op ritmestoornissen en bijhorende klachten, maar krijgen niet altijd symptomen. Sommige dragers ontwikkelen nooit het ziektebeeld. Een drager van een dominante mutatie heeft telkens één kans op twee om de ziekte over te dragen op zijn/haar kinderen. Maar de overdracht van de mutatie betekent niet automatisch dat het kind ook daadwerkelijk ziek zal zijn. Dit verschijnsel noemen we non-penetrantie: niet elke drager van een genetische fout wordt ziek.

5. Verwerking

5.1 Gevolgen voor uw persoonlijk leven

De diagnose kan belangrijke gevolgen hebben voor uw persoonlijke leven. We schatten in hoeveel risico u hebt om symptomen te ontwikkelen en bespreken een eventuele behandeling. Soms heeft het gevolgen voor uw levensstijl en professionele activiteiten. We gaan na welke factoren bij u hartritmestoornissen kunnen uitlokken (bv. specifieke medicatie, koorts, zwemmen ...) zodat u dit in de toekomst kan vermijden.

Een erfelijke aandoening roept vaak heel wat vragen op en kan emotioneel belastend zijn. We maken tijd om zowel cardiale aspecten (bv. kans op nieuwe symptomen, plots overlijden) als erfelijke aspecten (bv. wat het betekent drager te zijn, overervingpatroon, eventuele overdracht op toekomstige kinderen) te bespreken. U kunt een beroep doen op de psycholoog van het cardiogeneticeteam.

5.2 Gevolgen voor uw familieleden

Een erfelijke hartaandoening kan ook bij uw familieleden aanwezig zijn, vaak zonder het zelf te weten. Zij moeten op de hoogte gesteld worden voor verder cardiogenetisch onderzoek.

5.2.1 Nieuw of geërfd

De meeste erfelijke hartritmestoornissen zijn autosomaal dominant overerfbaar (zie 4.2.1.). Deze mutaties kunnen overgedragen worden van ouder op kind, of nieuw ontstaan. Nieuwe mutaties kunnen ontstaan in de zaadcellen en eicellen van elke volwassene, grotendeels door toeval. In dat geval zijn er geen familieleden uit voorgaande generaties aangetast. Er is wel een risico van 50% om de mutatie door te geven aan uw kinderen. Maar meestal hebt u de mutatie overgeërfd van uw ouders en kan ze ook bij andere eerste- en tweedegraadsverwanten aanwezig zijn.

5.2.2 Verder onderzoek

Als de verantwoordelijke erfelijke fout of mutatie binnen de familie gekend is, kan bloedonderzoek uitwijzen of ook andere familieleden drager zijn. Een erfelijke fout 'dragen' betekent niet automatisch dat men ook symptomen ontwikkelt. Familieleden zonder symptomen die twifelen om zich te laten testen, kunnen psychologische begeleiding krijgen. Tijdens de cardiogenetische raadpleging verneemt u ook meer over de mogelijkheden van prenataal onderzoek en pre-implantatie genetische diagnostiek.

Als familieleden zich niet genetisch willen laten testen of als de mutatie binnen de familie niet bekend is, raden wij een grondige klinische evaluatie door een cardioloog aan. Maak hiervoor een afspraak op de cardiogenetische raadpleging van het UZA via 03 821 35 38 (cardiologie) of 03 275 97 74 (genetica).

6. Behandeling

De behandeling van erfelijke hartritmestoornissen heeft twee doelen:

- het voorkomen van hartritme-stoornissen en symptomen
- het voorkomen van mogelijk nadelige gevolgen van hartritmestoornissen



Bij patiënten met ARVC/D bestaat een derde doel uit het voorkomen en/of vertragen van de evolutie naar hartfalen.

Omdat de wetenschappelijke kennis nog beperkt is, bestaat er geen standaard-behandeling. De behandeling wordt voor elke individuele patiënt bepaald in functie van het ziektebeeld, het klachtenpatroon, de onderzoekresultaten en de eventuele aanwezigheid van een genetische mutatie.

De drie voornaamste behandelingen zijn

- medicatie
- interne cardioverter defibrillator (ICD)
- radiofrequente ablatie

6.1 Medicatie

Geneesmiddelen kunnen de frequentie en de ernst van hartritmestoornissen beperken. De actieve bestanddelen wijzigen de elektrische eigenschappen van het hart rechtstreeks of onrechtstreeks door het hart minder gevoelig te maken voor adrenaline. Bètablokkers verlagen de hartslag en bloeddruk en verminderen het effect van adrenaline. Ze zijn veilig en worden vooral gebruikt bij LQTS, CPVT en ARVC/D. Quinidine kan nuttig zijn bij SQTS en Brugada syndroom.

Wanneer deze medicatie weinig effectief is, kan u overschakelen op andere medicatie. Om de ombouw van het hart tegen te gaan en hartfalen te voorkomen, worden bij ARVC/D vaak ACE remmers (angiotensine convertende enzym remmers)

gebruikt om de werklust van het hart te verminderen. Het opstarten van medicatie houdt steeds een risico in op bijwerkingen. Soms moet de behandeling door de bijwerkingen gewijzigd worden.

6.2 Interne Cardioverter Defibrillator (ICD)

ICD's worden vaak gebruikt bij erfelijke hartritmestoornissen. Deze toestellen worden onderhuids ingeplant en meten continu het hartritme op. Het toestel spoort hartritme-stoornissen op en beslist door een complex computerschema (algoritme) om de aritmie te onderbreken. Eerst geeft het toestel snelle elektrische stimuli (overpacing). Dit voelt de patiënt niet. Als dit niet succesvol is, geeft het toestel een elektrische stroomstoot (shock) af die de ritmestoornis onderbreekt. Dit is vaak onaangenaam voor de patiënt en voelt aan als een "slag op de borst". De shock kan plotse dood voorkomen. ICD's functioneren ook als een pacemaker bij een te traag hartritme. De toestellen moeten minstens halfjaarlijks door uw cardioloog worden gecontroleerd.

De ICD wordt geïmplant via een insnede van ongeveer 5 cm onder het sleutelbeen. Onder de huid wordt een kleine ruimte gemaakt (pocket) waarin het toestel wordt geplaatst. Een of twee draden verbinden het toestel met de rechterhelft van het hart. De cardioloog test het toestel om te kijken hoeveel energie nodig is om de hartritmestoornis met een shock te onderbreken en het normale ritme te herstellen.

6.3 Radiofrequente ablatie

Deze behandeling wordt meestal aansluitend op een elektrofysiologisch onderzoek (EFO) uitgevoerd bij het vaststellen van de ritmestoornis en zijn traject. De cardioloog kan de oorsprong van de ritmestoornis wegnemen door kleine littekens (ablaties) aan te brengen in het hart. Daardoor wordt het elektrische traject van de ritmestoornis onderbroken en kan ze niet meer tot ontwikkeling komen. Zo verdwijnen klachten zoals hartkloppingen, draainissen en flauwvallen doorgaans.

Deze procedure duurt 1 tot 3 uur en gebeurt meestal ter hoogte van de prikplaats in de lies onder plaatselijke verdoving. Voor langer durende procedures wordt u volledig verdoofd.

Contact

Afspraken cardiogenetica

Tel: 03 821 35 38 of 03 821 33 04

Fax: 03 821 49 09

E-mail: cardiologie@uza.be

Prof. dr. Bart Loeys, adj. diensthoofd medische genetica - cardiogenetica

UZA, Prins Boudewijnlaan 43 bus 6, 2650 Edegem,

Tel: 03 275 97 74, E-mail: medische.genetica@uza.be

Dr. Johan Saenen, staflid cardiologie - elektrofysiologie - cardiogenetica

UZA, Wilrijkstraat 10, 2650 Edegem,

Tel: 03 821 35 38, Fax: 03 821 49 09, E-mail: cardiologie@uza.be

Dr. Emeline Van Craenenbroeck, staflid cardiologie - hartfalen - cardiogenetica

UZA, Wilrijkstraat 10, 2650 Edegem,

Tel: 03 821 35 38, Fax: 03 821 49 09, E-mail: cardiologie@uza.be

Mevr. Charlotte Spaas, psychologe - cardiogenetica

UZA, Wilrijkstraat 10, 2650 Edegem,

Tel: 03 275 97 63, E-mail: Charlotte.Spaas@uza.be

Mevr. Inge Goovaerts, cardiogenetica counselor

UZA, Wilrijkstraat 10, 2650 Edegem,

Tel: 03 821 47 44, E-mail: Inge.Goovaerts@uza.be

Disclaimer

Deze brochure biedt patiënten meer informatie over de klachten, diagnose en behandeling van erfelijke hartspierziekten. De keuze, het verloop en de uitvoering van de onderzoeken en procedures wordt steeds bepaald door de behandelende geneesheer in functie van de specifieke omstandigheden en karakteristieken van de patiënt. De modaliteiten van het gevoerde onderzoek, procedures en behandelingen kunnen afwijken van de beschrijving in deze brochure. Met vragen kunt u terecht bij uw behandelend geneesheer.

Deze brochure bevat algemene informatie en is bedoeld als aanvulling op het gesprek met uw zorgverlener.

UZA / Wilrijkstraat 10 / 2650 Edegem

Tel +32 3 821 30 00 / www.uza.be

Volg ons op facebook  en twitter 