

# Wat zijn erfelijke hartziekten?

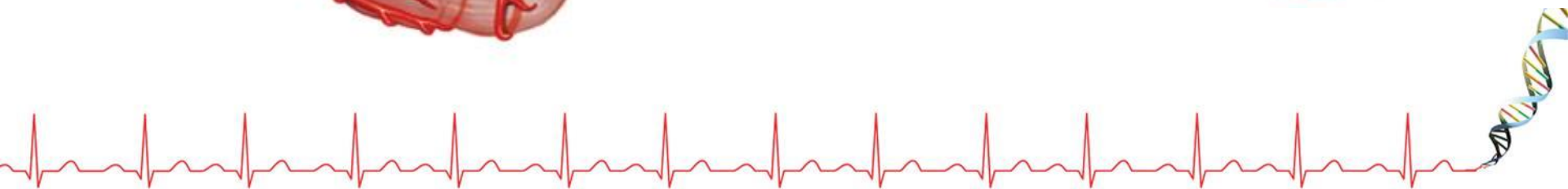
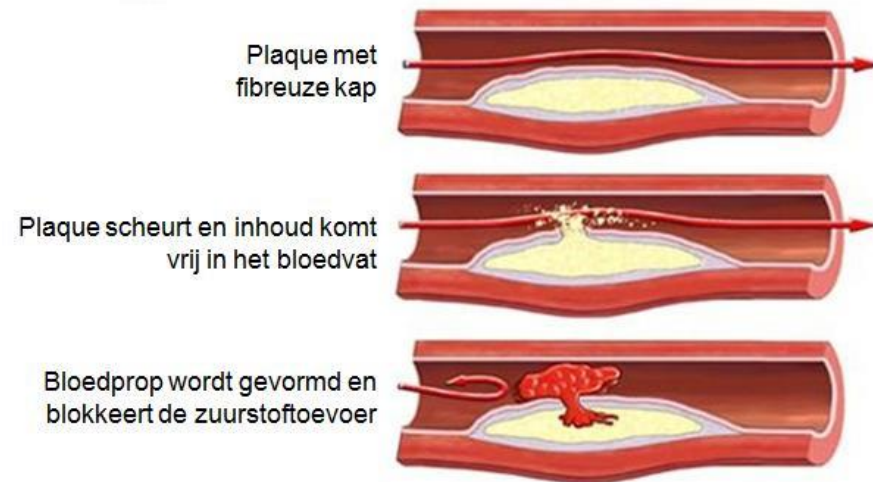
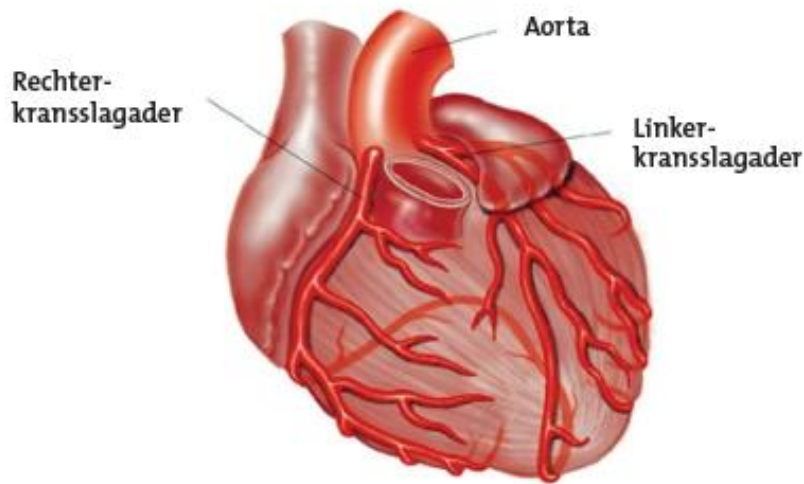
Landelijke dag Erfelijke Hartaandoeningen  
Groningen 29 oktober 2016

Prof Maarten van den Berg, Cardioloog  
Universitair Medisch Centrum Groningen



# Wat zijn niet-erfelijke hartziekten?

## Coronairlijden (“aderverkalking”)



# Coronairlijden

## Manifestaties:

- Angina pectoris
- Acuut hartinfarct
- Hartstilstand

## Onderzoeken:

- Klachten
- Inspanningstest
- Myocardscan
- CT-scan
- Hartcatheterisatie



# Coronairlijden

## Oorzaken:

- Risicofactoren: roken, hypertensie, cholesterol, familie

## Behandeling:

- Risicofactoren: o.a. statine
- aspirine
- Beta-blokker
- Dotteren
- Bypassoperatie





# Erfelijke hartziekten

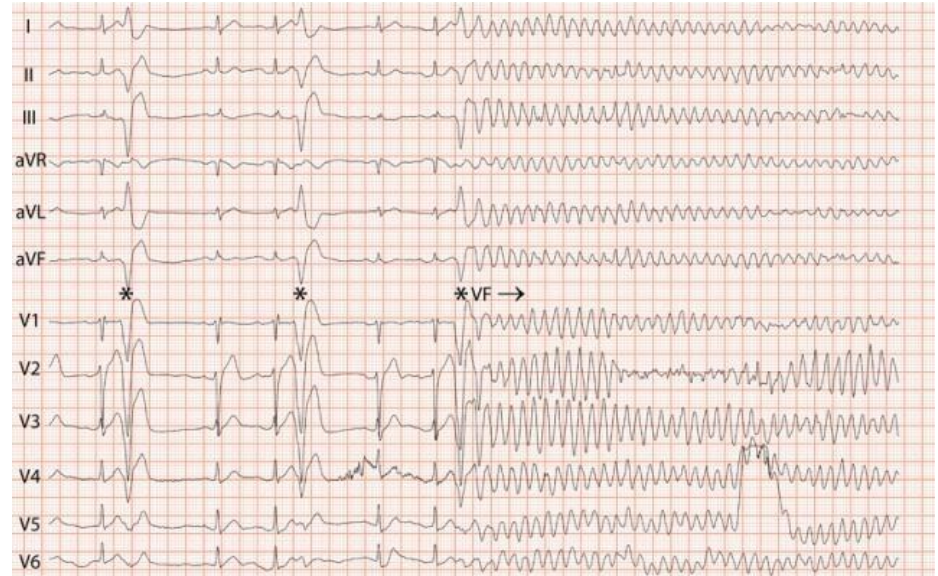
- Hartstilstand
- Hartfalen

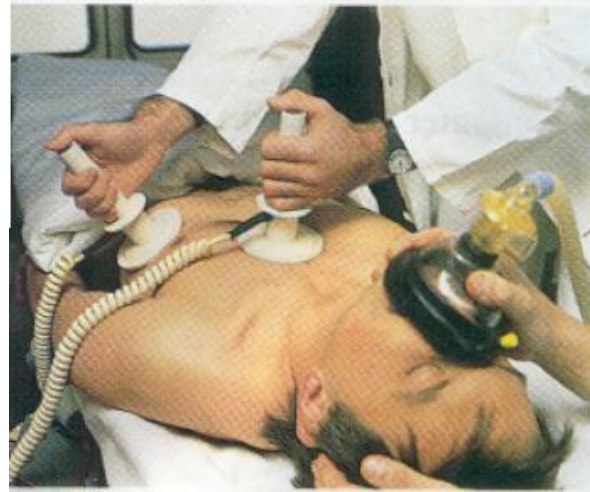
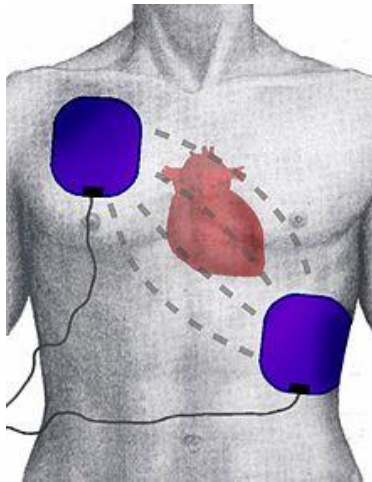






# Hartstilstand





Overleving: 23%  
Hartstichting 2016



# Plotse dood – epidemiologie

- Alle leeftijden: 1 per 1000 per jaar (NL 16.000)  
(Vreede-Swagemakers et al, JACC 1997)
- <45 j: 1-3 per 100.000 per jaar ->

NL: 200 – 600 gevallen per jaar





# Plotse dood – oorzaken

- Meestal hartziekte (>80%)
- >45 j: meestal coronairlijden; acuut hartinfarct
- <45 j: vaak erfelijke hartziekte (60%)
  - Cardiomyopathie
  - Erfelijke ritmestoornis: bv Lang QT syndroom, Brugada syndroom



# Ritmestoornissen

## Klachten

- Geen
- Hartkloppingen, overslaan, op hol slaan
- Wegrakingen
- Hartstilstand

## Oorzaak:

- Onderliggende hartziekte  
bv coronairlijden, hartfalen, (erfelijke) cardiomyopathie
- ? -> erfelijke hartritmestoornis  
bv Lang QT syndroom, Brugada syndroom



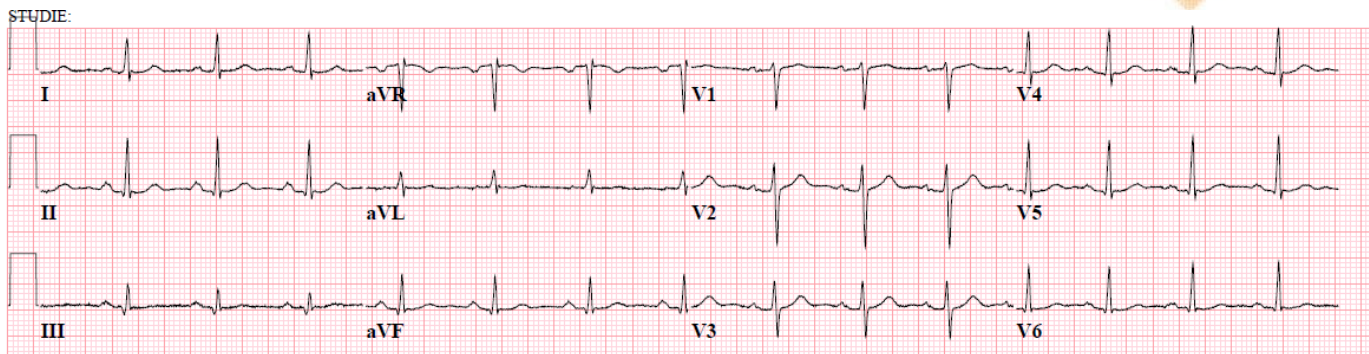
# Erfelijke hartritmestoornissen

- Voorkomen 1: 2000-5000
- Erfelijk, autosomaal dominant
- Klachten op jonge leeftijd
- Onderzoek:
  - ECG
  - Inspanningstest
  - 24-uurs ECG
  - Ajmaline-test
  - Echo normaal

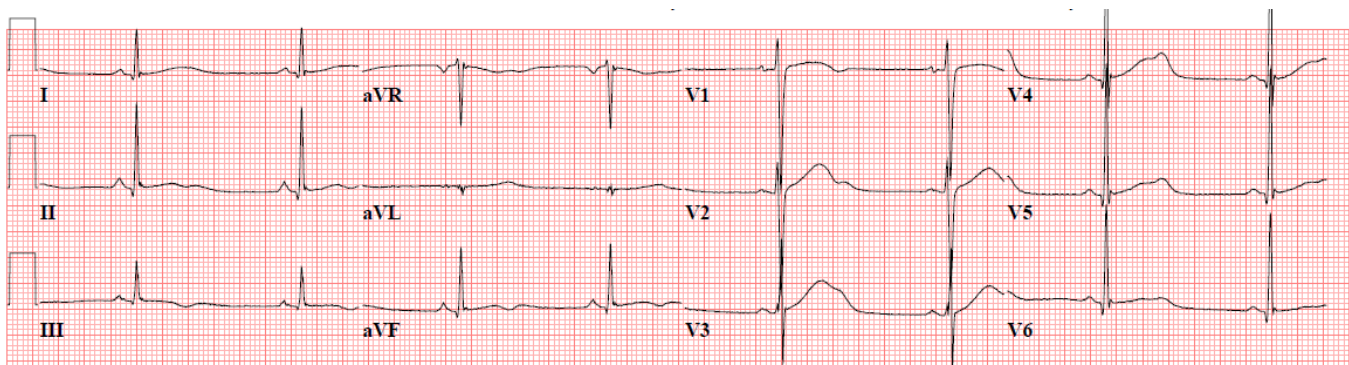




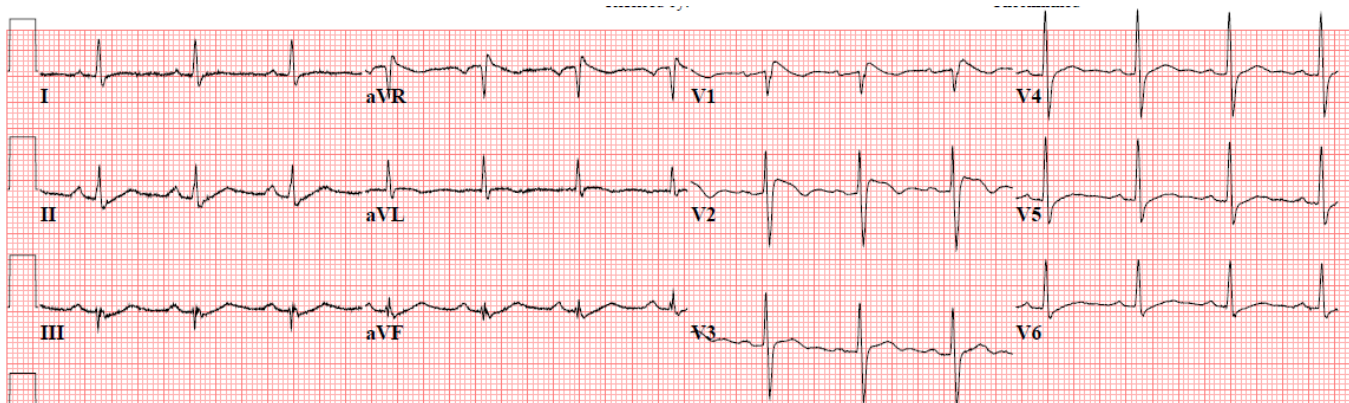
## Normaal



## Lang QT syndroom



## Brugada syndroom



# Erfelijke hartritmestoornissen

Behandeling, alleen symptomatisch,  
geen gentherapie:

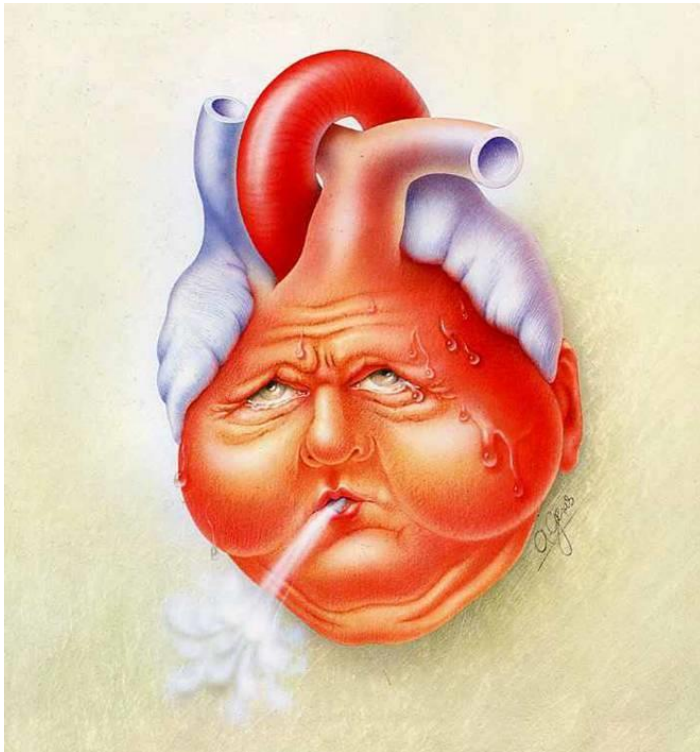
- Leefregels
- Medicatie
- Lijst met te vermijden medicatie
- Pacemaker/ICD





# Hartfalen

- Klachten: vermoeidheid, kortademigheid, vocht vasthouden



# Hartfalen

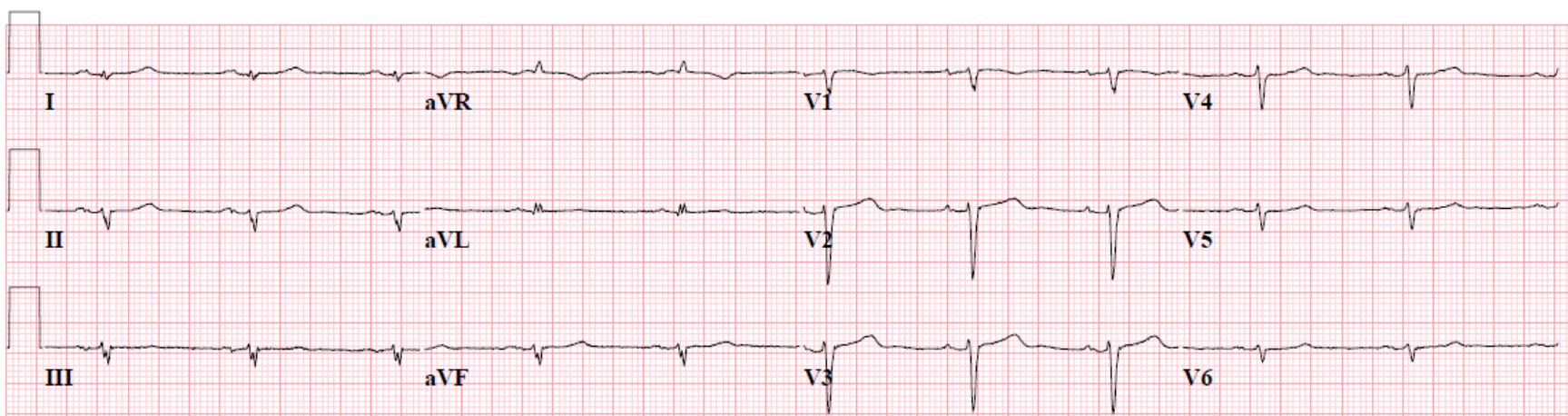
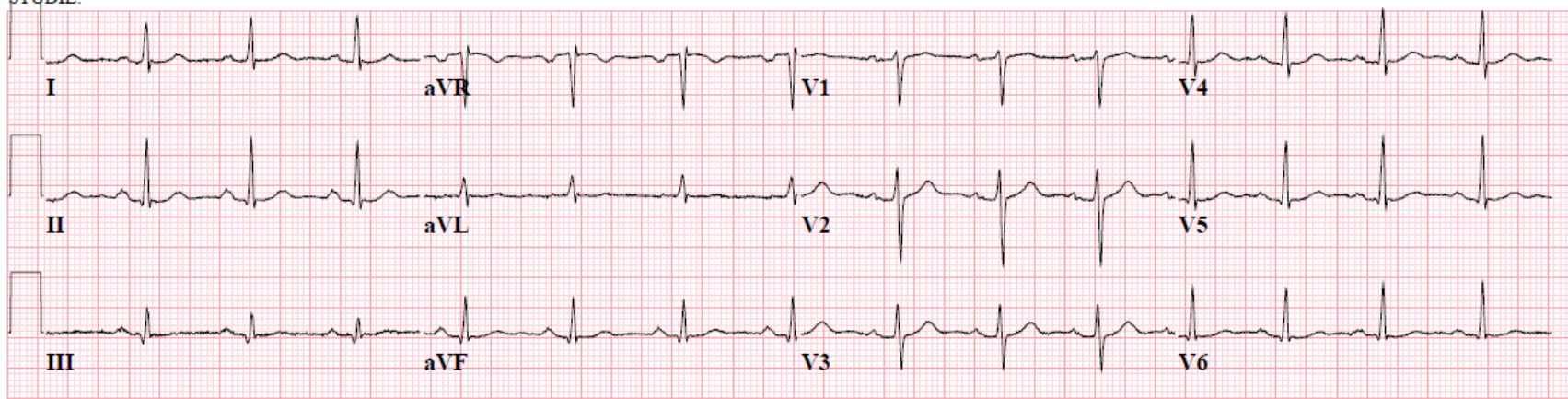
Onderzoeken:

- ECG
- bloedonderzoek
- X-thorax
- Inspanningstest
- Echocardiogram
- 24-uurs ECG (Holter)
- Hartcatheterisatie
- MRI

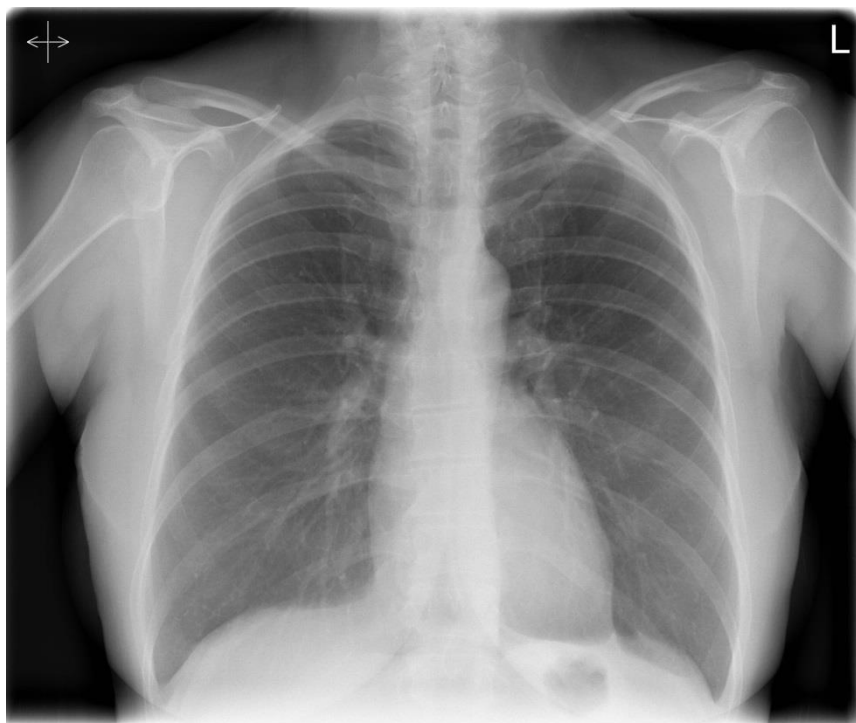


# ECG - hartfilm

STUDIE:



# Thorax foto





# Echocardiogram





# Hartfalen

Hart te wijd, slap

- Doorgemaakt hartinfarct
- Langdurige lekkage hartkleppen
- Cardiomyopathie

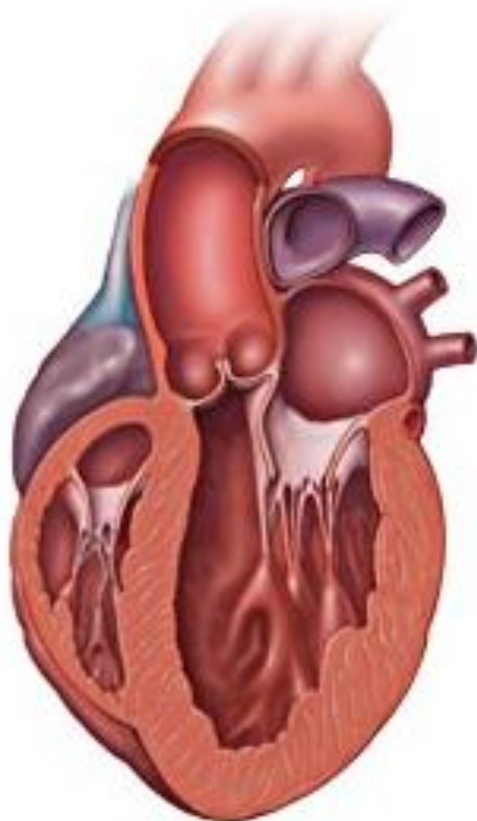
Hart te dik, stijf

- Hoge bloeddruk
- Cardiomyopathie

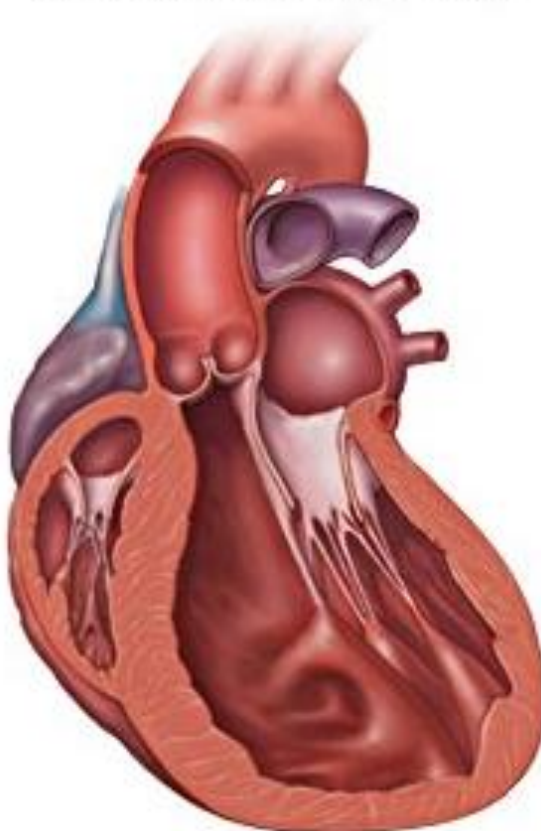




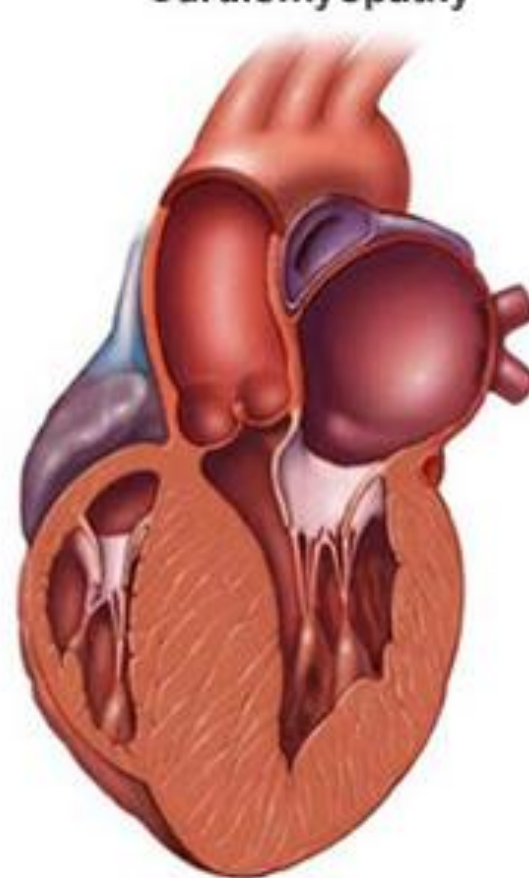
Normal heart



Heart with  
dilated cardiomyopathy



Heart with Hypertrophic  
Cardiomyopathy

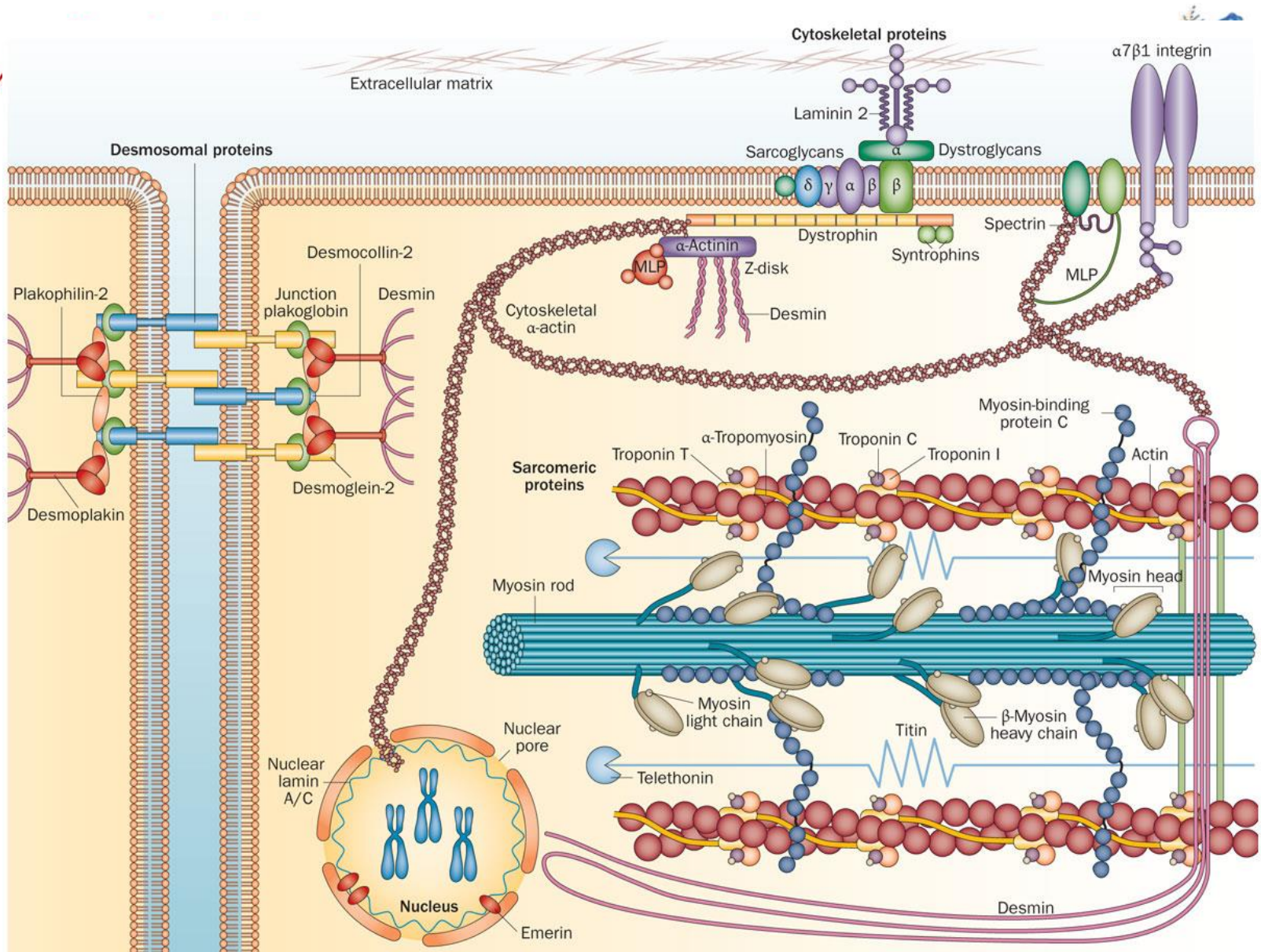


# Hypertrofische cardiomyopathie

- Voorkomen  $\approx 1:500$
- Meest voorkomende oorzaak hartstilstand op jonge leeftijd
- Erfelijk, autosomaal dominant
- Aanleg aangeboren, leeftijdsafhankelijke penetrantie
- Oorzaak: DNA mutatie in sarcomeer-gen ( $n \approx 10$ )







# Hypertrofische cardiomyopathie

Klachten:

- Geen:
  - toevalsbevinding, bv bij keuring: ecg, ruis
  - familiescreening
- Kortademigheid
- Pijn op de borst
- Hartkloppingen
- Hartstilstand



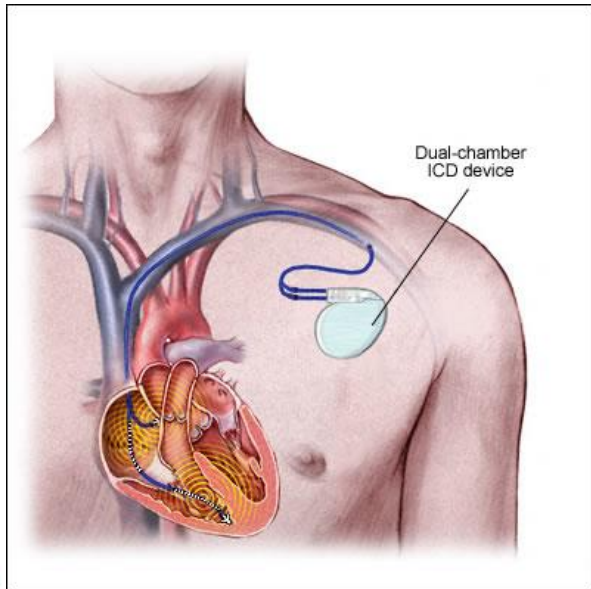
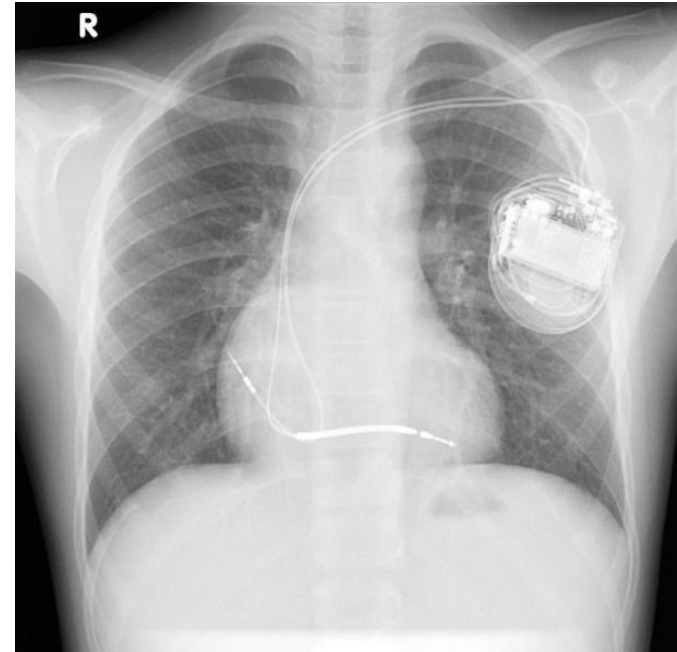


# Hypertrofische cardiomyopathie

Behandeling, alleen symptomatisch:

- Leefregels
- Medicatie bv beta-blokker
- Operatie
- ICD: secondaire en primaire preventie





ICD: implantable cardioverter defibrillator



# Dilaterende Cardiomyopathie

- Voorkomen  $\approx 1: 2000$
- 50% geen oorzaak; 1/3 daarvan erfelijk
- Erfelijk, autosomaal dominant
- Aanleg aangeboren, leeftijdsafhankelijke penetrantie
- Oorzaak: DNA mutatie in 1 van  $>50$  genen



# Dilaterende Cardiomyopathie

Klachten:

- Kortademigheid
- Vocht vasthouden
- Hartkloppingen
- Hartstilstand



# Dilaterende Cardiomyopathie

## Behandeling:

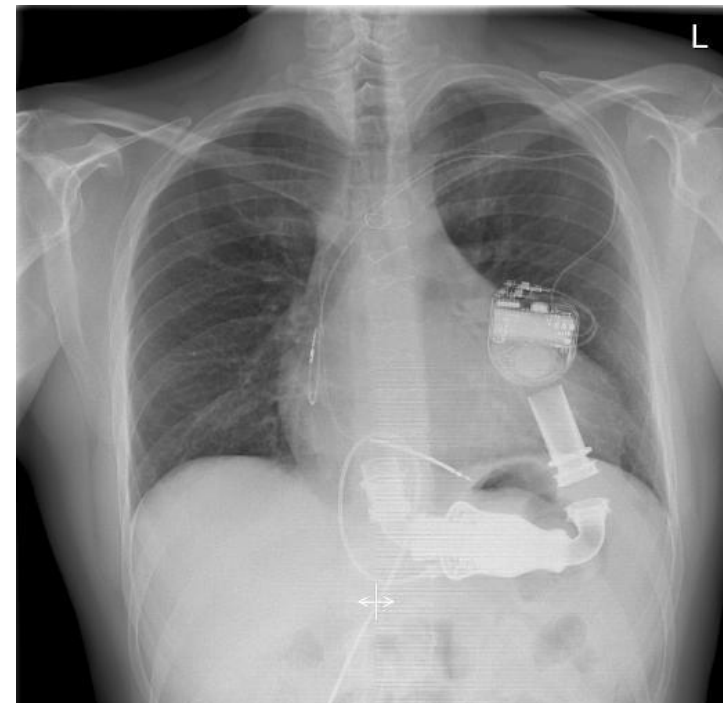
- Diuretica
- Beta-blokker
- ACE-remmers
- Pacemaker/ICD
- Mitraclip
- Steunhart
- Harttransplantatie





Man, dertiger

- 2005: wegraking, DCM/ACM, ICD
- >2006: pk-controles:  
geleidelijke achteruitgang; hartfalen  
vele ICD shocks, amiodarone
- 2010: DNA: PLN-mutatie!
- 2012: plaatsing Htx-lijst
- 2012: meerdere VT ablaties
- 2012: steunhart (LVAD) ivm recidiv. VT's
- 2014: Htx, o.a. nierinsuff. wv dialyse  
Lange revalidatie
- 2016: gaat goed!



NB zuster idem!



# Erfelijke hartziekten

Algemene kenmerken:

- Geen andere oorzaak aantoonbaar
  - Soms onderdeel van niet-cardiale ziekte bv spierziekte
- Overerving: autosomaal dominant
- Wisselende penetrantie
- Variabele expressie



# Erfelijke hartziekten

Algemene kenmerken:

- Geen oorzakelijke behandeling, geen gentherapie
- Symptomatisch: medicatie, leefregels, pacemaker/ICD, operatie, steunhart, harttransplantatie
- Zeldzaam: expertise vereist
- UMCG: expertise centrum, cardiogenetica en hartfalen!



# Dank voor uw aandacht

## Vragen?

