



A.S.Z.
ZIEKENHUIS

| Autonome verzorgingsinstelling



Cardiogenetica

Erfelijke hartspierziekte

| Inhoudsopgave



Inleiding	4
Wat is genetica?	5
Het genetisch onderzoek	8
Hypertrofische cardiomyopathie (HCM)	9
Dilaterende cardiomyopathie (DCM)	12
Aritmogene cardiomyopathie (ACM)	15
Non-compactie cardiomyopathie (NCCM)	18
Informed Consent	21
Contact	24

I Inleiding

Met deze infobrochure trachten wij u en uw familie wegwijs te maken in cardiogenetica en u meer te informeren over de verschillende genetische hartafwijkingen.

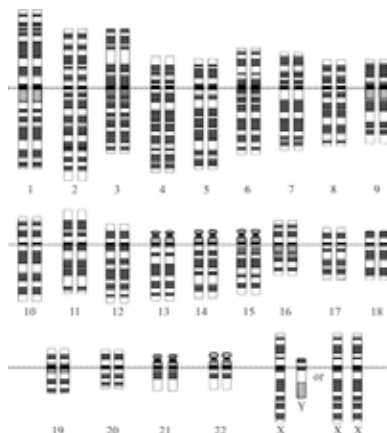
Het is mogelijk dat u van uw cardioloog een diagnose gekregen heeft die te maken heeft met een genetische afwijking. Het is van belang dat u zo goed mogelijk op de hoogte bent van het verloop van het onderzoek, de medische opvolging en de behandeling. Aarzel zeker niet om uw vragen te stellen aan uw arts of verpleegkundige tijdens de consultatie.

Wat is genetica?

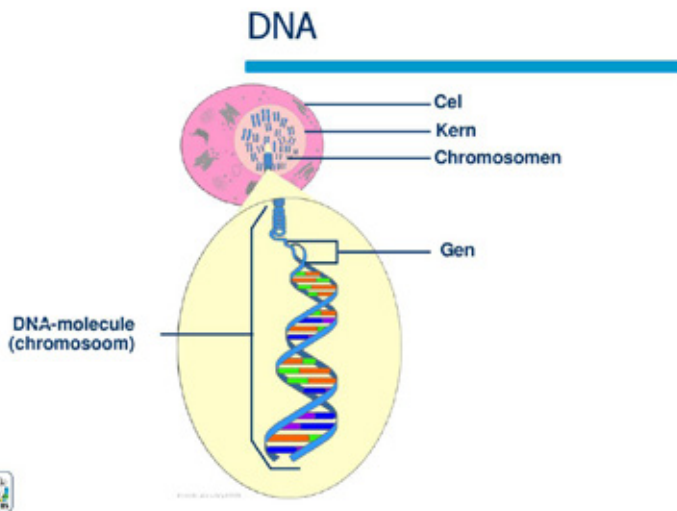


Genetica of erfelijkheidsleer is de wetenschap die erfelijkheid probeert te beschrijven en te verklaren. Elk levend organisme bestaat uit miljarden cellen met een celkern. Elke celkern bevat onze erfelijke informatie. Deze informatie ligt opgeslagen in de chromosomen (in totaal 46) gerangschikt in 23 paar chromosomen. Deze chromosomen bestaan uit DNA waarvan de inhoud wordt bepaald door de genen. Deze genen bepalen op hun beurt onder andere onze haarkleur, lengte, uiterlijk enz.

Bij bevruchting van eikel en zaadcel komen één set van 23 chromosomen van de moeder (materneel, x-gebonden) en één set van 23 chromosomen van de vader (paterneel of y-gebonden) samen. Wanneer deze samenkomen heeft een nieuw individu terug 46 chromosomen.



Lichaamscellen worden constant vernieuwd. Het tijdstip van vernieuwing hangt af van het type cel. Zo zal een huidcel sneller vernieuwen dan een spiercel. Het proces van celvernieuwing gebeurt in verschillende fasen met als doel om DNA door te geven aan de nieuwe cellen.



Genen kunnen op verschillende manier overgeërfd worden:

- Autosomaal: de aandoening komt zowel bij mannen als bij vrouwen voor x- of y-gebonden: afwijking op x- of y-gen (23ste paar chromosomen)
- Dominant: een mutatie hoeft maar bij één van de twee paar chromosomen voor te komen om de ziekte tot uiting te laten komen.
- Recessief: beide ouders moeten de mutaties dragen in de chromosomen om de ziekte tot uiting te laten komen.

In het DNA kunnen fouten ontstaan doordat de code van het gen gewijzigd is, dit heet een mutatie. Hierdoor kan de eigenschap of functie van het gen veranderd zijn.

Mutaties kunnen door verschillende redenen optreden:

- Spontane mutatie doordat er een fout is ontstaan tijdens celdeling of door invloeden van buitenaf, bijvoorbeeld zonlicht, roken,...
- Erfelijke mutaties: de mutatie is aanwezig in een eikel of een zaadcel en wordt doorgegeven tijdens de bevruchting.
- Spontaan erfelijke mutatie ontstaat tijdens aanmaak van geslachtscellen of vlak nadat eikel en zaadcel zijn samengesmolten. De mutatie is niet aanwezig bij de ouder.

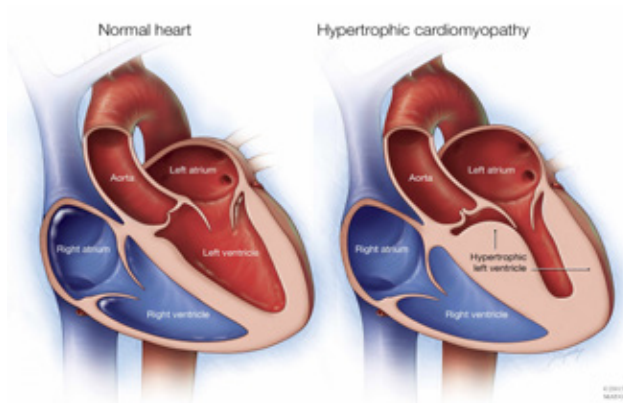
I **Het genetisch onderzoek**

Met een genetisch onderzoek wordt getracht een diagnose te stellen. Erfelijke hartafwijkingen zijn geen eenvoudige ziektebeelden waarbij men met een eenvoudige test de diagnose onomstotelijk kan vaststellen of uitsluiten. Er wordt steeds gekeken naar individuele klachten en ziektegeschiedenis rekening houdend met eventuele symptomen en familiale gegevens.

Een genetisch onderzoek start met een bloedstaal waarbij men het DNA tracht te analyseren en te vergelijken met normale genetische codes om veranderingen of mutaties op te sporen. De bloedafname zal bijna altijd gebeuren bij een persoon die als eerste symptomen heeft ontwikkeld van een bepaald ziektebeeld om de kans op genetische afwijkingen gemakkelijker op te sporen. Het resultaat van de bloedafname neemt enkele maanden in beslag. Ook zal een stamboom van de familie opgesteld worden om familieleden met symptomen gemakkelijker op te sporen. Er kan ook een staalafname gebeuren van het speeksel via een mondswab met de bedoeling om twee onafhankelijke stalen met elkaar te vergelijken en foutmarges te elimineren.

Als het resultaat van het DNA weergeeft dat er een mutatie is gevonden, dan kunnen we bij de andere familieleden diezelfde mutatie gaan opsporen in het bloed en speeksel. Het is ook mogelijk dat er geen cardiogenetische afwijking is gevonden omdat nog niet alle genetische oorzaken gekend zijn. Wanneer in de toekomst nieuwe mutaties zijn geïdentificeerd zullen uw gegevens terug vergeleken worden.

| Hypertrofische cardiomyopathie (HCM)



Een hypertrofische cardiomyopathie kan een erfelijke aandoening zijn (ongeveer 1/500 volwassenen) of ontstaan zijn door chronische bloeddrukproblemen of door topsport. Hypertrofische cardiomyopathie betekent een verdikking van het tussenschot tussen de kamers.

Verschijnselen

Belangrijk is om te weten dat niet iedereen klachten krijgt bij HCM. Maar door veranderingen in de hartspierstructuur kunnen hartritmestoornissen optreden, die zich kunnen uiten door duizeligheid, wegrakingen en in slechtste geval tot plotseling overlijden. De conditie en het uithoudingsvermogen kunnen verminderen omdat de pompfunctie van het hart achteruit is gegaan.

Cardiologisch onderzoek

Op basis van echo, electrocardiogram en/of een MRI-onderzoek van het hart kan een diagnose gesteld worden. Als men gediagnosticeerd wordt met HCM is het van groot belang om regelmatig de cardiologische onderzoeken te herhalen zoals echo, electrocardiogram, inspanningsonderzoek en/of 24-uurs-ECG (Holter-onderzoek). Met de bedoeling om de pompfunctie van het hart te controleren en om de al dan niet aanwezigheid van hartritmestoornissen in te schatten.

Erfelijkheid

De manier van overerven is autosomaal-dominant. Hiermee wordt bedoeld dat kinderen van een ouder met aanleg voor HCM 50 procent kans hebben om deze aanleg voor de aandoening te erven. Niet iedereen met aanleg voor HCM ondervindt klachten. De ernst van de aandoening en de leeftijd waarop klachten ontstaan is verschillend van persoon tot persoon en kunnen sterk wisselen.

Nog niet alle genen met mutaties die HCM kunnen veroorzaken zijn gekend. Dit wilt zeggen dat wanneer er nog geen oorzaak is gevonden, de aandoening nog erfelijk kan zijn.



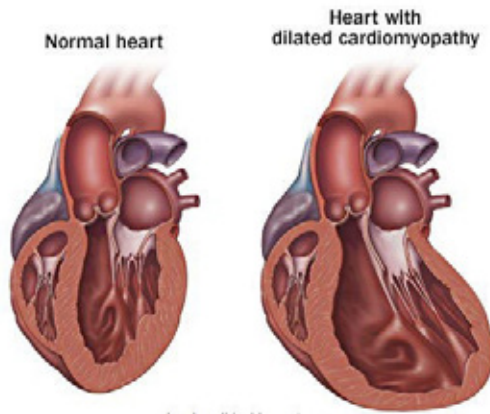
Behandeling

De hypertrofische cardiomyopathie kan nog niet worden genezen. De behandeling is symptomatisch. Wanneer een hartritmestoornis aanwezig is zal medicatie voorgeschreven worden of wordt bij een gevaarlijke hartritmestoornis een ICD (implanteerbare cardioverter defibrillator) ingeplant. Dit elektrisch toestel herstelt het hartritme door middel van een elektrische schok. Een gezonde levensstijl nastreven en geen topinspanningen doen zijn van groot belang. Soms wordt een operatie (myectomie^[1] of alcohol septumablatie^[2]) uitgevoerd. In zeer ernstige gevallen kan een harttransplantatie nodig zijn.

[1] Myectomie: het verwijderen van de verdikte hartspiercellen door middel van operatie.

[2] Alcohol septumablatie: er wordt alcohol in de kleine vaten gespoten van het verdikte gebied van de hartspier. Dit vernietigt dan een bepaald gedeelte van de spier zodat die dunner wordt.

I Dilaterende cardiomyopathie (DCM)



Bij gedilateerde cardiomyopathie is de hartspierwand heel zwak en verdund waardoor deze gaat uitzetten en het bloed niet goed meer kan rond gepompt worden in het lichaam. DCM kent verschillende oorzaken zoals zuurstoftekort van de hartspier als gevolg van vernauwde coronairen (kransslagaders) of hartinfarct, onbehandelde hoge bloeddruk, virusinfecties, alcoholmisbruik of erfelijkheid.

Verschijnselen

Niet iedereen krijgt symptomen van DCM. Wanneer er zich klachten

voordoen kan men hinder ondervinden van kortademigheid, conditieverlies en vermindering van uithoudingsvermogen. Ook kunnen er hartritmestoornissen optreden die op zich kunnen leiden tot duizeligheid, wegrakingen of in het slechtste geval plotseling overlijden.



Cardiologisch onderzoek

Op basis van echo, electrocardiogram en/of een MRI onderzoek van het hart kan een diagnose gesteld worden. Als men gediagnosticeerd wordt met DCM is het van groot belang om regelmatig de cardiologische onderzoeken te herhalen zoals echo, electrocardiogram, inspanningsonderzoek en/of 24-uurs-ECG (Holter-onderzoek). Met de bedoeling om de pompfunctie van het hart te controleren en om de al dan niet aanwezigheid van hartritmestoornissen in te schatten.

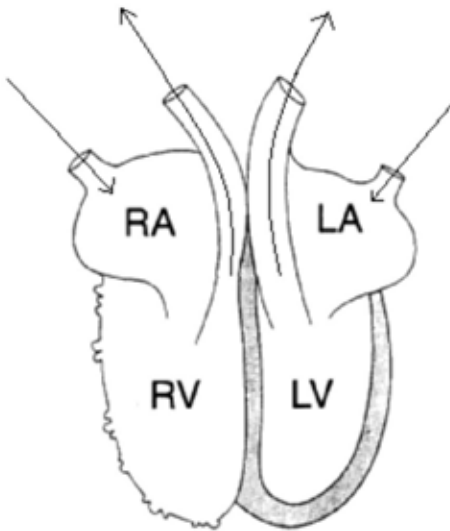
Erfelijkheid

De manier van overerven is autosomaal-dominant. Hiermee wordt bedoeld dat kinderen van een ouder met aanleg voor DCM 50 procent kans hebben om deze aanleg voor de aandoening te erven. Niet iedereen met aanleg voor DCM ondervindt klachten. De ernst van de aandoening en de leeftijd waarop klachten ontstaan is verschillend van persoon tot persoon en kunnen sterk wisselen. Nog niet alle genen met mutaties die DCM kunnen veroorzaken zijn gekend. Dit wilt zeggen dat wanneer er nog geen oorzaak is gevonden, de aandoening nog erfelijk kan zijn.

Behandeling

Gedilateerde cardiomyopathie kan nog niet worden genezen. De behandeling is symptomatisch. Wanneer een hartritmestoornis aanwezig is zal medicatie voorgeschreven worden of wordt bij een gevaarlijke hartritmestoornis een ICD (implanteerbare cardioverter defibrillator) ingeplant. Dit elektrisch toestel herstelt het hartritme door middel van een elektrische schok. Een gezonde levensstijl nastreven en geen topinspanningen doen zijn van groot belang. In zeer ernstige gevallen kan een harttransplantatie nodig zijn.

| Aritmogene cardiomyopathie (ACM)



Aritmogene cardiomyopathie is een aandoening waarbij de hartspier deels wordt vervangen door vet- of bindweefsel. ACM ontstaat meestal in de rechterhartkamer.

Verschijnselen

Doordat de hartspierstructuur verandert kunnen hartritmestoornissen ontstaan die leiden tot duizeligheid, wegrakingen of in het slechtste geval tot plotseling overlijden. De pompfunctie van het hart zal afnemen omdat de hartspiercellen verloren gaan. Hierdoor zal de conditie en het uithoudingsvermogen afnemen.

Niet iedereen met ACM krijgt klachten, dat is persoonsgebonden.

Cardiologisch onderzoek

Op basis van echo, electrocardiogram en/of een MRI-onderzoek van het hart kan een diagnose gesteld worden. Als men gediagnosticeerd wordt met ACM is het van groot belang om regelmatig de cardiologische onderzoeken te herhalen zoals echo, electrocardiogram, inspanningsonderzoek en/of 24-uurs-ECG (Holter-onderzoek). Met de bedoeling om de pompfunctie van het hart te controleren en om de al dan niet aanwezigheid van hartritmestoornissen in te schatten.

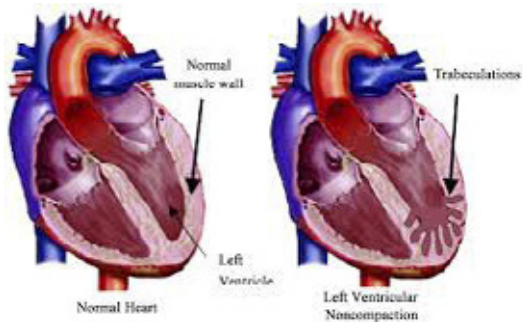
Erfelijkheid

De manier van overerven is autosomaal-dominant. Hiermee wordt bedoeld dat kinderen van een ouder met aanleg voor DCM 50 procent kans hebben om deze aanleg voor de aandoening te erven. Niet iedereen met aanleg voor ACM ondervindt klachten. De ernst van de aandoening en de leeftijd waarop klachten ontstaan is verschillend van persoon tot persoon en kunnen sterk wisselen. Nog niet alle genen met mutaties die ACM kunnen veroorzaken zijn gekend. Dit wilt zeggen dat wanneer er nog geen oorzaak is gevonden, de aandoening nog erfelijk kan zijn.

Behandeling

Aritmogene cardiomyopathie kan nog niet worden genezen. De behandeling is symptomatisch. Wanneer een hartritmestoornis aanwezig is zal medicatie voorgeschreven worden of wordt bij een gevaarlijke hartritmestoornis een ICD (implanteerbare cardioverter defibrillator) ingeplant. Dit elektrisch toestel herstelt het hartritme door middel van een elektrische schok. Een gezonde levensstijl nastreven en geen topinspanningen doen zijn van groot belang. In zeer ernstige gevallen kan een harttransplantatie nodig zijn.

| Non-compactie cardiomyopathie (NCCM)



Een **non-compactie cardiomyopathie** is een aandoening waarbij er diepe groeven in het hartspier zitten. Het kan ook in combinatie met een aangeboren hartafwijking gevonden worden.

Verschijnselen

Doordat de hartspierstructuur verandert kunnen hartritmestoornissen ontstaan die leiden tot duizeligheid, wegrakingen of in het slechtste geval tot plotseling overlijden. De pompfunctie van het hart zal afnemen omdat de hartspiercellen verloren gaan. Hierdoor zal de conditie en het uithoudingsvermogen afnemen.

Niet iedereen krijgt klachten van NCCM, dat is persoonsgebonden.

Cardiologisch onderzoek

Op basis van echo, electrocardiogram en/of een MRI onderzoek van het hart kan een diagnose gesteld worden. Als men gediagnosticeerd wordt met NCCM is het van groot belang om regelmatig de cardiologische onderzoeken te herhalen zoals echo, electrocardiogram, inspanningsonderzoek en/of 24uurs ECG (Holter-onderzoek). Met de bedoeling om de pompfunctie van het hart te controleren en om de al dan niet aanwezigheid van hartritmestoornissen in te schatten.

Erfelijkheid

De manier van overerven is autosomaal-dominant. Hiermee wordt bedoeld dat kinderen van een ouder met aanleg voor NCCM 50 procent kans hebben om deze aanleg voor de aandoening te erven. Niet iedereen met aanleg voor NCCM ondervindt klachten.

De ernst van de aandoening en de leeftijd waarop klachten ontstaan is verschillend van persoon tot persoon en kunnen sterk wisselen. Nog niet alle genen met mutaties die NCCM kunnen veroorzaken zijn gekend. Dit wilt zeggen dat wanneer er nog geen oorzaak is gevonden, de aandoening nog erfelijk kan zijn.

Behandeling

Non-compactie cardiomyopathie kan nog niet worden genezen. De behandeling is symptomatisch. Wanneer een hartritmestoornis aanwezig is zal medicatie voorgeschreven worden of wordt bij een gevaarlijke hartritmestoornis een ICD (implanteerbare cardioverter defibrillator) ingeplant. Dit elektrisch toestel herstelt het hartritme door middel van een elektrische schok. Een gezonde levensstijl nastreven en geen topinspanningen doen zijn van groot belang. In zeer ernstige gevallen kan een harttransplantatie nodig zijn.

I Informed Consent



Formulier van geïnformeerde toestemming

- Ik verklaar uitdrukkelijk toestemming te verlenen voor de volgende ingreep/procedure/observatie:
.....
- Hiervoor is een opname of een ambulante procedure gepland in het A.S.Z. vantot.....
- De arts heeft mij voldoende uitleg gegeven over mijn gezondheidstoestand en de diagnose, de aard van de aandoening, de mogelijke evolutie en complicaties indien er geen behandeling plaatsvindt.
- De arts heeft me duidelijk de aard, het doel, het belang, en het verloop van de ingreep / procedure beschreven, alsook het te verwachten resultaat, de risico's en mogelijke complicaties, de eventuele ongemakken na de ingreep, de voordelen en nadelen van de gekozen ingreep of procedure. Ook van eventuele alternatieve behandelingen ben ik op de hoogte gebracht.
- Ik heb op duidelijke wijze inlichtingen gekregen over de totale kostprijs van de voorziene ingreep of procedure. Ik besef dat deze kostprijs kan beïnvloed worden door omstandigheden tijdens de ingreep of procedure. Ik weet dat naast bovenvermelde kosten van de ingreep, de ziekenhuiskosten (o.a. opname, verblijf, verzorging, apotheek, erelonen,...) afzonderlijk worden aangerekend via de ziekenhuisfactuur. Meer info hierover staat in de opnameverklaring.
- Ik ben ervan op de hoogte dat er zich gedurende de ingreep of procedure

onvoorziene omstandigheden kunnen voordoen waardoor de arts genoodzaakt kan zijn de geplande ingreep uit te breiden. Ik geef uitdrukkelijke toestemming aan de arts om elke handeling te stellen die hij absoluut noodzakelijk acht voor het behoud of herstel van mijn gezondheidstoestand.

- Ik geef mijn uitdrukkelijke toestemming alle materialen, hulpmiddelen en/of producten te bestellen die nodig zijn voor de ingreep.
- Ik heb de gelegenheid gehad bijkomende vragen te stellen en de arts heeft mij hierop voldoende geantwoord. Ik heb de (onthaal)brochure ontvangen met bijkomende informatie).
- Ik begrijp dat ondanks de beste zorgen, geneeskunde geen exacte wetenschap is, dat een opsomming van risico's en complicaties nooit volledig kan zijn en dat er geen overeenkomst kan gesloten worden over het uiteindelijke resultaat van de ingreep of procedure.
- *Ik geef toestemming om alle foto's, beeldmateriaal en/of lichaamsmateriaal die naar aanleiding van de ingreep of procedure van mij worden verzameld of afgenomen, anoniem te gebruiken voor onderwijs – of wetenschappelijke doeleinden, waarbij de geneesheer en het team garant staan dat mijn privacy hierbij op geen enkele manier wordt geschonden. **
- Ik begrijp dat door noodwendigheid van de dienst, een andere arts van het A.S.Z.-team met dezelfde expertise kan gevraagd worden deze procedure, ingreep of observatie uit te voeren. *
- Ik stem toe met bloedtransfusie indien nodig.
(schrappen indien niet van toepassing)
- specifieke opmerking of bijzonderheid:

.....
.....
.....

- Ik heb op elk moment het recht om mijn toestemming voor deze ingreep in te trekken en/of bijkomende vragen te stellen.



Bij de raadpleging of het gesprek voorafgaand aan de ingreep werd dit formulier in tweevoud opgesteld en ondertekend. De patiënt erkent één exemplaar te hebben ontvangen, het andere exemplaar wordt bewaard in het medisch dossier.

Voornaam, naam en geboortedatum Datum
patiënt (of de vertegenwoordiger)

.....

Handtekening patiënt (of
vertegenwoordiger)

Handtekening arts

.....

| Contact

- Dr. Rosseel Michael - Diensthoofd Cardiologie A.S.Z. Aalst
- Prof. Dr Loeys Bart - Adjunct diensthoofd medische genetica UZA
- Dr Vanduynhoven Philippe - Cardioloog A.S.Z. Aalst
- Prof. Dr Saenen Johan - Cardioloog UZA
- De Nutte Els - verpleegkundige, verantwoordelijke cardiogenetica

Afspraken cardiogenetica kunnen gemaakt worden op het secretariaat cardiologie A.S.Z. campus Aalst.

Bereikbaar van maandag tot en met vrijdag van 8 uur tot 18 uur op het nummer 053 76 67 30.

Indien u verhinderd bent graag tijdig verwittigen.

Colofon:

Verantwoordelijke uitgever: A.S.Z. Aalst

© De Nutte Els, Use Elyne en dienst communicatie

Versie 1.0 - Aug 2020

| Notities

A series of 25 horizontal dotted lines for taking notes.

