

Aritmogene Cardiomyopathie (ACM)



Aritmogene cardiomyopathie (ACM), ook wel ARVC (aritmogene rechter ventrikel cardiomyopathie) of ARVD (Aritmogenic Right Ventricle Dysplasia) genoemd, is een ziekte van de hartspier, waarbij gedeelten van de hartspier zijn vervangen door vet- of bindweefsel en waarbij er vaker ernstige ritmestoornissen voorkomen.

In het hart worden de hartspiercellen aan elkaar verbonden via een bepaald type **eiwitten**. Bij ACM raken deze verbindingen sneller stuk en sterven de losgeraakte hartspiercellen af. De afgestorven cellen worden door ons lichaam vervangen door vet- of bindweefsel. Meestal is bij ACM de rechter hartkamer (in medische termen: ventrikel) betrokken, maar ook de linkerkamer van het hart kan aangedaan zijn. Bij iedereen kan ACM ontstaan.

Ongeveer 1 op de 1000-5000 volwassenen heeft bij cardiologisch onderzoek kenmerken van deze aandoening. Er wordt aangenomen dat ACM meestal **erfelijk** is.

Diagnose

De diagnose ACM wordt gesteld op basis van **afwijkingen** die worden gezien op verschillende cardiologische **onderzoeken**, zoals een elektrocardiogram (ECG of hartfilmpje), een echo en/of een MRI-scan van het hart, een holteronderzoek en een inspanningsonderzoek. Als ACM is vastgesteld, wordt geadviseerd om sommige cardiologische onderzoeken regelmatig te herhalen. Hierdoor kan de **pompfunctie** van het hart gecontroleerd worden en kan het risico op gevaarlijke hartritmestoornissen worden ingeschat.

Klachten & verschijnselen

Door de veranderingen aan de hartspier bij ACM kunnen **hartritmestoornissen** ontstaan. Ook kan de pompfunctie van het hart op termijn verslechteren. Door een afnemende pompfunctie ontstaat **hartfalen**. Bij ACM kunnen de volgende verschijnselen ontstaan:

- Hartkloppingen
- Verminderde conditie en uithoudingsvermogen
- Kortademigheid
- Hartritmestoornissen: soms kunnen hartritmestoornissen leiden tot wegrakingen, duizelingen of zelfs **plotse hartdood**.

De eerste verschijnselen van ACM treden bijna nooit voor het 10e levensjaar op. In veel families ontstaan de klachten op de volwassen leeftijd. De verschijnselen van ACM kunnen (zelfs binnen families) zeer van elkaar verschillen. **Niet iedereen krijgt klachten van ACM.**

Behandeling

ACM kan (nog) niet worden genezen. De behandeling is gericht op het verminderen van de klachten en het voorkomen van complicaties. De behandeling wordt afgestemd op de klachten en verschijnselen die een persoon heeft. Meestal wordt gekozen voor **medicijnen**. Als er een risico is op gevaarlijke hartritmestoornissen, kan een **ICD** (inwendige defibrillator) worden geplaatst. Hiermee kan plotseling overlijden worden voorkomen. In zeer ernstige gevallen kan een harttransplantatie nodig zijn.

Ook worden bepaalde leefregels voorgeschreven. Zo verhoogt intensieve lichamelijke inspanning, met name duursport, waarschijnlijk de kans op hartritmestoornissen en versnelt dit waarschijnlijk het ziektebeloop.



Erfelijkheidsonderzoek & adviezen

Zoals genoemd heeft ACM meestal een erfelijke oorzaak. Om een **erfelijke oorzaak** vast te stellen, kan **DNA-onderzoek** worden gedaan. Omdat nog niet alle genen bekend zijn die betrokken zijn bij ACM, wordt bij DNA-onderzoek niet bij iedereen een mutatie gevonden. Het is dan nog steeds mogelijk dat ACM erfelijk is. Soms wordt ook een mutatie gevonden waarvan (nog) niet duidelijk is of deze de ziekte wel of niet kan veroorzaken.

Er wordt wel een mutatie gevonden die ACM veroorzaakt

Wanneer de erfelijke oorzaak bij DNA-onderzoek (klasse 5 mutatie) wordt vastgesteld, kunnen naaste **familieleden** (kinderen, broers en/of zussen en ouders) zich laten testen op de erfelijke aanleg voor de hartziekte (zogenoemd voorspellend genetisch onderzoek). Zij hebben **50% kans** ook de erfelijke aanleg voor de hartziekte te hebben en de hartziekte later te ontwikkelen. Dit geldt voor zonen en dochters. Voorspellend genetisch onderzoek bij kinderen wordt geadviseerd vanaf 10 jaar.

Familieleden die de erfelijke aanleg voor ACM blijken te hebben, wordt geadviseerd zich regelmatig **cardiologisch** te laten onderzoeken. Dit bestaat voor volwassenen uit eenmaal in de 1 tot 3 jaar een elektrocardiogram (ECG of hartfilmpje) en een echocardiogram. Voor kinderen tussen de 10 en 18 jaar wordt eenmaal per jaar een cardiologisch onderzoek geadviseerd. Familieleden die geen drager zijn van de mutatie hebben geen verhoogd risico om ACM te ontwikkelen. Zij hoeven zich dus niet door een cardioloog te laten controleren. Ook kan diegene de mutatie dan niet aan zijn of haar kinderen hebben doorgegeven. Wanneer familieleden geen voorspellend genetisch onderzoek willen laten doen, worden zij geadviseerd zich regelmatig cardiologisch te laten onderzoeken. Voor kinderen tussen de 10 en 18 jaar wordt eenmaal per jaar een cardiologisch onderzoek geadviseerd.

Wat wordt er geadviseerd voor minderjarige kinderen?

Kinderen van ACM patiënten of van mensen met de erfelijke aanleg voor ACM hebben een **verhoogde kans** om ACM te krijgen in de loop van hun leven. Wij raden **voorspellend genetisch onderzoek** aan vanaf ongeveer het 10e jaar. Als een kind competitie sport wil gaan bedrijven en/of familieleden heeft waarbij de ziekte op jonge leeftijd tot uiting kwam, kan het zijn dat eerder onderzoek wordt aangeraden.

Er wordt geen mutatie gevonden die ACM veroorzaakt

Nog niet alle genen die betrokken zijn bij het ontstaan van ACM zijn bekend. Ook als er geen mutatie wordt gevonden bij DNA-onderzoek, kan ACM dus nog wel **erfelijk** zijn. Het is dan voor familieleden niet mogelijk om voorspellend genetisch **onderzoek** naar de erfelijke aanleg voor ACM te doen.

Naaste familieleden wordt geadviseerd zich regelmatig (één keer in de 2 tot 5 jaar een ECG en echo van het hart) **cardiologisch** te laten onderzoeken op de aanwezigheid van ACM (voorspellend cardiologisch onderzoek), omdat ACM in de loop van het leven kan ontstaan.

Er wordt een mutatie met onbekende betekenis gevonden

Bij DNA-onderzoek is het ook mogelijk dat een mutatie (**verandering in het DNA**) wordt gevonden waarvan niet geheel zeker is dat die ACM veroorzaakt (klasse 3 of 4 mutatie). Afhankelijk van het **type mutatie** dat wordt gevonden, geeft de arts of genetisch consulent een advies voor familieleden. Dit kan bestaan uit **cardiologische controles** of uit een combinatie van cardiologisch en genetisch onderzoek.

