

Gedilateerde Cardiomyopathie (DCM)



Gedilateerde cardiomyopathie (DCM) is een hartziekte waarbij de hartspier is verwijd. Bij DCM is de hartspierwand dunner en slapper geworden en is de omvang van het hart vergroot. Doordat de hartspier slapper is, is de pompfunctie van het hart verminderd. Hierdoor kan uiteindelijk hartfalen ontstaan.

Een verwijde hartspier kan verschillende oorzaken hebben. Vaak wordt DCM veroorzaakt door vernauwde bloedvaten en hartinfarcten of een lange tijd (vaak onbehandelde) verhoogde bloeddruk. Ook virusinfecties, immuunziekten en alcoholmisbruik kunnen een oorzaak zijn van DCM. Als er geen oorzaak te vinden is, kan het om een erfelijke vorm gaan. In 30 tot 50% van de gevallen van een onverklaarde DCM zijn er bij directe familieleden ook kenmerken van DCM te zien. Dit wijst op een **erfelijke** vorm. Bij ongeveer 1 op de 3.000 volwassenen zijn bij cardiologisch onderzoek kenmerken van een mogelijk erfelijke vorm van DCM te zien.

Diagnose

Als u met klachten via de huisarts bij de cardioloog terecht komt, doet de cardioloog een aantal onderzoeken. De diagnose DCM wordt gesteld op basis van **afwijkingen** die gezien worden op een echo en/of MRI-scan van het hart. Vaak zijn er ook veranderingen op het electrocardiogram (ECG of hartfilmpje) te zien. Om de pompfunctie te controleren en de kans op gevaarlijke **hartritmestoornissen** in te schatten, is het belangrijk dat sommige **hartonderzoeken** regelmatig worden herhaald, zoals een echo, een inspanningsonderzoek en een holteronderzoek.

Klachten & verschijnselen

Niet iedereen met DCM heeft dezelfde klachten. Ook de ernst kan per persoon verschillen. De meest voorkomende klachten zijn:

- Kortademigheid (met name bij inspanning)
- Verminderde conditie en uithoudingsvermogen
- Vermoeidheid
- Hartkloppingen
- Pijn op de borst
- Hartritmestoornissen: ernstige hartritmestoornissen kunnen leiden tot duizeligheid, wegrakingen en soms tot **plotseling overlijden**.

De eerste klachten van DCM treden meestal pas op volwassen leeftijd op. Soms zijn er al verschijnselen op de kinderleeftijd te zien, vanaf ongeveer het 10e levensjaar. Niet iedereen krijgt klachten van DCM. De verminderde pompfunctie van het hart, de klachten daarbij en de **hartritmestoornissen** kunnen in de loop van het leven toenemen.

Behandeling

Op dit moment is erfelijke DCM (nog) niet te genezen. De behandeling wordt afgestemd op de klachten en verschijnselen. Meestal worden er medicijnen voorgeschreven en wordt geadviseerd om een gezonde leefstijl na te streven. De **medicijnen** bestrijden de klachten en verschijnselen en helpen voorkomen dat er ernstige complicaties optreden. Wanneer er een verhoogd risico is op ernstige hartritmestoornissen of bij ernstig hartfalen kan het nodig zijn om een ICD (inwendige defibrillator) te implanteren. In heel ernstige gevallen kan een harttransplantatie nodig zijn.

Wanneer u zwanger wilt worden of zwanger bent is het belangrijk dit met de cardioloog te bespreken. Er kunnen dan extra controlemomenten worden afgesproken.



Erfelijkheidsonderzoek & adviezen

Zoals genoemd kan DCM een erfelijke ziekte zijn. Om een erfelijke oorzaak vast te stellen, kan DNA-onderzoek worden gedaan. Bij ongeveer 25% van de mensen met DCM wordt de oorzaak gevonden in het DNA. Omdat nog niet alle genen bekend zijn die betrokken zijn bij DCM, wordt bij **DNA-onderzoek** niet bij iedereen een mutatie (verandering in het DNA) gevonden. Het is dan nog steeds mogelijk dat DCM **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 DCM veroorzaakt

Wanneer de erfelijke oorzaak met 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 (zogenoeten voorspellend genetisch onderzoek). Zij hebben **50% kans** om 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 de hartziekte blijken te hebben, wordt geadviseerd zich regelmatig **cardiologisch** te laten onderzoeken (eenmaal in de 1 tot 3 jaar een hartfilmpje (ECG) en echocardiogram van het hart).

Familieleden die geen drager zijn van de mutatie hebben geen verhoogd risico om DCM 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, wordt aan hen geadviseerd zich regelmatig **cardiologisch** te laten onderzoeken (eenmaal in de 1 tot 3 jaar een electrocardiogram (hartfilmpje of ECG) en echocardiogram van het hart) vanaf de leeftijd van 10 jaar.

Wat wordt er geadviseerd voor minderjarige kinderen?

Kinderen van DCM patiënten of van mensen met de erfelijke aanleg voor DCM hebben een **verhoogde kans** om DCM te krijgen in de loop van hun leven. Minderjarige kinderen wordt **voorspellend genetisch onderzoek** geadviseerd 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 wij eerder onderzoek aanraden.

Er wordt geen mutatie gevonden die DCM veroorzaakt

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

Naaste familieleden hebben dan nog wel een **verhoogd risico** op DCM. Aan hen wordt geadviseerd zich regelmatig (één keer in 2-5 jaar) cardiologisch te laten onderzoeken op de aanwezigheid van DCM (voorspellend cardiologisch onderzoek), omdat DCM 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 of deze DCM 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.

