

Hypertrofische Cardiomyopathie (HCM)



Hypertrofische cardiomyopathie (HCM) is een hartspierziekte. Hierbij is de hartspier, met name het tussenschot tussen de hartkamers, verdikt. HCM is een erfelijke ziekte.

Een verdikking van de hartspier kan ook komen door niet-erfelijke oorzaken, zoals een langdurig verhoogde bloeddruk of door het beoefenen van **topsport**, maar dan noemen we het geen HCM.

HCM is een relatief veel voorkomende ziekte. Ongeveer 1 op de 500 volwassenen heeft bij **cardiologisch onderzoek** kenmerken van HCM.

Diagnose

Als u met klachten via de huisarts bij de cardioloog terecht komt, doet de cardioloog een aantal onderzoeken. De diagnose HCM 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 dikte van de hartspier te controleren en de kans op **gevaarlijke hartritme-stoornissen** in te schatten, is het belangrijk dat sommige hartonderzoeken regelmatig worden herhaald, zoals een echocardiogram, een inspanningsonderzoek en een holteronderzoek.

Klachten & verschijnselen

Bij HCM kunnen de volgende verschijnselen ontstaan:

- Pijn op de borst
- Hartkloppingen
- Verminderde conditie en uithoudingsvermogen
- Kortademigheid
- Hartritme-stoornissen: soms kunnen hartritme-stoornissen leiden tot wegrakingen, duizelingen of zelfs **plotseling overlijden**.

De eerste klachten van HCM 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 HCM. De verdikking van de hartspier kan in de loop van het leven ontstaan en toenemen.

Behandeling

HCM kan (nog) niet worden genezen. De behandeling wordt afgestemd op de **klachten en verschijnselen** die iemand heeft.

Vaak worden **medicijnen** voorgeschreven. Ook worden bepaalde leefregels geadviseerd, met name het vermijden van intensieve inspanning en competitiesport. Hierbij gaat het om:

- het vermijden van piekinspanning (bijvoorbeeld sprinten),
- isometrische inspanning (bijvoorbeeld gewicht-heffen, tillen van zware voorwerpen),
- topsport.

Ook wordt geadviseerd om u regelmatig cardiologisch te laten onderzoeken.



Als er een risico is op gevaarlijke hartritme-stoornissen, kan een **ICD** (inwendige defibrillator) worden geplaatst. Hiermee kan plotseling overlijden worden voorkomen.

Soms kan het nodig zijn om met een **operatie** een deel van de hartspier te verwijderen, waardoor de klachten verminderen. Een andere techniek met hetzelfde doel is het inspuiten van alcohol. In heel ernstige gevallen kan een harttransplantatie nodig zijn.

Erfelijkheidsonderzoek & adviezen

Zoals genoemd is HCM een erfelijke ziekte. Om een erfelijke oorzaak vast te stellen, kan **DNA-onderzoek** worden gedaan. Bij ongeveer 50% van de mensen met HCM wordt bij DNA-onderzoek de oorzaak gevonden in het DNA. Omdat nog niet alle genen bekend zijn die betrokken zijn bij HCM, wordt niet bij iedereen een mutatie (verandering in het DNA) gevonden. Het is dan nog steeds mogelijk dat de HCM **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 HCM 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 (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 de hartziekte blijken te hebben, wordt geadviseerd zich regelmatig **cardiologisch** te laten onderzoeken (eenmaal in de 1 tot 3 jaar een elektrocardiogram (ECG of hartfilmpje) en een echocardiogram voor volwassenen, eenmaal per jaar voor kinderen tussen de 10 en 18 jaar). Familieleden die geen drager zijn van de mutatie hebben geen verhoogd risico om HCM 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. Dit bestaat voor volwassenen uit eenmaal in de 1 tot 3 jaar een elektrocardiogram (ECG of hartfilmpje) en een echocardiogram.

Wat wordt er geadviseerd voor minderjarige kinderen?

Kinderen van HCM patiënten of van mensen met een erfelijke aanleg voor een HCM hebben een **verhoogde kans** om HCM 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 HCM veroorzaakt

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

Naaste familieleden wordt geadviseerd zich regelmatig (één keer per 2 tot 5 jaar) **cardiologisch** te laten onderzoeken op de aanwezigheid van HCM (voorspellend cardiologisch onderzoek), omdat HCM in de loop van het leven kan ontstaan. Kinderen tussen de 10 en 18 jaar oud worden geadviseerd zich eens per 1 tot 2 jaar door de cardioloog te laten onderzoeken.

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 HCM 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.

