

Phospholamban Cardiomyopathie



Een cardiomyopathie is een ziekte aan de hartspier. Hartspierziekten kunnen verschillende oorzaken hebben, waaronder erfelijke oorzaken. In Nederland is een vaker voorkomende mutatie (verandering in het DNA) gevonden die een cardiomyopathie kan veroorzaken.

Bij mensen met deze PLN mutatie, de zogeheten c.40_42del mutatie in het phospholamban (PLN) gen, kunnen **ernstige hartritmestoornissen** optreden, vaak samen met afwijkingen van de hartspier.

De PLN mutatie kan grofweg 2 verschillende cardiomyopathieën veroorzaken:

- dilaterende cardiomyopathie (**DCM**),
- aritmogene cardiomyopathie (**ACM**).

Uit onderzoek is gebleken dat alle Nederlandse mensen met een PLN mutatie een gemeenschappelijke **voorouder** hebben en dus familie van elkaar zijn. De mutatie zou ongeveer 600 jaar geleden zijn ontstaan in Noord-Nederland.

Diagnose

Als bekend is dat een persoon drager is van de PLN mutatie, is het belangrijk dat deze persoon regelmatig **cardiologisch** wordt onderzocht.

Hiermee wordt gecontroleerd of veranderingen in de hartspier ontstaan en wordt het risico op hartritmestoornissen ingeschat.

Bij cardiologisch onderzoek wordt een echocardiogram en/of MRI-scan van het hart verricht. Daarnaast wordt vaak een elektrocardiogram (ECG of hartfilmpje), een inspanningsonderzoek en een holteronderzoek gedaan.

Klachten & verschijnselen

Niet iedereen met de PLN mutatie krijgt klachten of verschijnselen van de ziekte. Ook de ernst van de klachten kan per persoon **sterk verschillen**. Draggers van een PLN mutatie kunnen klachten krijgen als bijvoorbeeld:

- een verminderd uithoudingsvermogen,
- kortademigheid,
- pijn op de borst.

Daarnaast kunnen hartritmestoornissen optreden, waardoor iemand last kan krijgen van duizeligheid, hartkloppingen en flauwvallen. Soms kan iemand zelfs **plotseling overlijden**.



Behandeling

Het is (nog) niet mogelijk de cardiomyopathie die door de PLN mutatie wordt veroorzaakt, te genezen. De behandeling wordt afgestemd op klachten en verschijnselen.

Als er een risico is op gevaarlijke hartritmestoornissen, kan een **ICD** (inwendige defibrillator) worden geplaatst. Hiermee kan plotseling overlijden worden voorkomen. Ook worden leefregels voorgeschreven, zoals het vermijden van **competitiesport of intensieve inspanning**. In zeer ernstige gevallen kan uiteindelijk een harttransplantatie nodig zijn.



Erfelijkheidsonderzoek & adviezen

De meest voorkomende manier van overerven bij erfelijke hartziekten is **autosomaal dominant**. Autosomaal betekent dat de mutatie niet op de geslachtschromosomen zit, maar op één van de algemene chromosoomparen. Hierdoor komt het zowel bij mannen als bij vrouwen voor. Dominant betekent dat de mutatie op een gen op slechts **één van de 2 chromosomen** van een chromosomenpaar voldoende is om de ziekte tot uiting te brengen.



Er wordt wel een mutatie in het PLN-gen gevonden

Wanneer de zogeheten c.40_42del **mutatie** in het PLN-gen wordt gevonden, kunnen naast **familieleden** (kinderen, broers en/of zussen en ouders) zich laten testen op deze **erfelijke aanleg** voor de hartziekte (zogeheten voorspellend genetisch onderzoek). Naast familieleden hebben dan **50% kans** om drager te zijn van de mutatie in het PLN gen. Dit geldt voor zonen en dochters. Voorspellend genetisch onderzoek bij kinderen wordt geadviseerd vanaf 10 jaar.

Familieleden die de PLN mutatie 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.

Wat wordt er geadviseerd voor minderjarige kinderen?

De kinderen van iemand met een PLN mutatie hebben een **verhoogde kans** om in de loop van hun leven een hartspierziekte te ontwikkelen. Wij raden **voorspellend genetisch onderzoek** aan vanaf ongeveer het 10e levensjaar. 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 in het PLN-gen gevonden

Familieleden die geen drager zijn van de mutatie hebben geen verhoogd risico om een cardiomyopathie 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.

Geen voorspellend genetisch onderzoek?

Wanneer familieleden geen voorspellend genetisch onderzoek willen laten doen, worden zij 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.

