

# Non-Compactie Cardiomyopathie



**Non-compactie cardiomyopathie (afgekort NCCM), ook wel LVNC (linker ventrikel non-compactie cardiomyopathie) genoemd, is een ziekte van de hartspier.**

In de **hartspierwand van de hartkamer** zitten bij NCCM grovere spiervezelbundels, waartussen zich holtes vormen. Door de verandering in de structuur van de hartspier kan de pompkracht van het hart verminderen.

NCCM kan voorkomen als een op zichzelf staande ziekte, maar kan ook in combinatie met een aangeboren **(hart)afwijking of spierziekte** voorkomen.

Het is nog niet bekend hoe vaak NCCM precies voorkomt. NCCM kan een erfelijke oorzaak hebben.

## Diagnose

De diagnose NCCM wordt gesteld door middel van een echocardiogram of een MRI-scan van het hart. Op een electrocardiogram (ECG of hartfilmpje) zijn ook vaak afwijkingen te zien.

Nadat de diagnose NCCM is vastgesteld, is het belangrijk om regelmatig aanvullend **cardiologisch onderzoek** te doen. Hiermee wordt de **pompfunctie** gecontroleerd en kan de kans op gevaarlijke hartritmestoornissen worden ingeschat.

Bij dit cardiologisch onderzoek wordt een echo van het hart, een ECG en vaak ook een holteronderzoek en inspanningsonderzoek gedaan.

## Klachten & verschijnselen

Niet iedereen met NCCM heeft dezelfde klachten en ook de ernst van de klachten kan verschillen. De meest voorkomende klachten zijn:

- Pijn op de borst
- Kortademigheid
- Verminderde conditie en uithoudingsvermogen
- Hartkloppingen
- Hartritmestoornissen: ernstige hartritmestoornissen kunnen leiden tot duizeligheid, wegrakingen en soms tot **plotseling overlijden**.

De verschijnselen van NCCM kunnen (ook binnen een familie) zeer verschillend zijn. **Niet iedereen met NCCM krijgt klachten van deze aandoening.**



## Behandeling

NCCM kan (nog) niet worden genezen. Het doel van de behandeling is om de klachten te verminderen en eventuele complicaties te voorkomen.

De behandeling wordt afgestemd op de **klachten en verschijnselen** die een persoon heeft. Meestal worden **medicijnen** voorgeschreven. 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.



WIST U  
DAT...

Bij ongeveer  
**40%**

van de mensen met NCCM  
wordt bij DNA-onderzoek  
de oorzaak gevonden in  
het DNA.

# Erfelijkheidsonderzoek & adviezen

Zoals genoemd kan NCCM **erfelijk** zijn. Om een erfelijke oorzaak vast te stellen, kan **erfelijheidsonderzoek** worden gedaan. Bij ongeveer 40% van de mensen met NCCM wordt bij DNA-onderzoek de oorzaak gevonden in het DNA. Nog niet alle genen die betrokken zijn bij het ontstaan van NCCM, zijn bekend. Daarom wordt niet bij iedereen een mutatie gevonden. Het is dan nog steeds mogelijk dat de NCCM 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 NCCM 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 een leeftijd van 10 jaar.

Familieleden die de erfelijke aanleg voor de hartziekte 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 NCCM 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.

## Er wordt geen mutatie gevonden die NCCM veroorzaakt

Nog niet alle **genen** die betrokken zijn bij het ontstaan van NCCM zijn bekend. Ook als er geen mutatie wordt gevonden bij DNA-onderzoek, kan NCCM dus nog wel erfelijk zijn. Het is dan voor familieleden niet mogelijk om voorspellend genetisch onderzoek naar de erfelijke aanleg voor NCCM te doen. Naaste familieleden wordt geadviseerd zich regelmatig (één keer in 2 tot 5 jaar) **cardiologisch** te laten onderzoeken op de aanwezigheid van NCCM (voorspellend cardiologisch onderzoek), omdat NCCM in de loop van het leven kan ontstaan. Kinderen tussen 10 en 18 jaar oud wordt geadviseerd zich eens in 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 dat die de NCCM 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.



## Wat wordt er geadviseerd voor minderjarige kinderen?

Kinderen van NCCM patiënten of van mensen met een erfelijke aanleg voor NCCM hebben een **verhoogde kans** om NCCM te krijgen in de loop van hun leven. Wij raden **voorspellende genetisch onderzoek** aan vanaf ongeveer het 10e levensjaar. Omdat in sommige families NCCM al op jonge kinderleeftijd voorkomt, wordt kinderen jonger dan 10 jaar tenminste een eenmalig cardiologisch onderzoek aangeraden.