

Wat is catecholaminerge polymorfe ventriculaire tachycardie (CPVT)?

CPVT is een erfelijke aandoening waarbij de elektrische functie van het hart verstoord kan raken. Het hart heeft een normale bouw, maar is gevoeliger voor bepaalde hormonen (catecholaminen). Deze hormonen maakt het lichaam onder bepaalde omstandigheden aan, zoals bij stress, inspanning en/of emotie.

Omdat het hart gevoeliger is voor catecholaminen, bestaat er tijdens stress, inspanning en/of emotie een verhoogd risico op het ontstaan van een te snel en onsamenhangend samentrekken van de hartkamers (ventriculaire tachycardieën). Hierdoor wordt te weinig of geen bloed meer door het lichaam gepompt, waardoor iemand buiten bewustzijn kan raken en kan overlijden als het hartritme niet herstelt.

Klachten bij CPVT

Klachten van CPVT ontstaan vrijwel altijd bij inspanning. Dit kan zowel lichamelijke als emotionele inspanning of stress zijn. Als gevolg van de hartritmestoornissen en daardoor (een tijdelijke) onvoldoende bloedcirculatie, kunnen duizeligheid of wegrakingen ontstaan. In het ergste geval kan iemand plotseling overlijden. Een deel van de mensen die de aanleg voor CPVT heeft, krijgt hier geen klachten van.

Cardiologisch onderzoek bij CPVT

Op het 'gewone' electrocardiogram (ECG of hartfilmpje) in rust is CPVT meestal niet te herkennen. Bij een inspanningsonderzoek (fietstest) is CPVT meestal wel duidelijk te herkennen. Ook wordt vaak nog een 24-uurs ECG (Holter-onderzoek) gedaan.

Behandeling CPVT

CPVT is niet te genezen, maar wel te behandelen. De behandeling bestaat meestal uit het dagelijks gebruik van medicatie (een bètablokker). Dit medicijn zorgt ervoor dat de hartfrequentie niet te hoog oploopt (tijdens inspanning en emotie), waardoor ernstige hartritmestoornissen worden voorkomen. Het is belangrijk dat de medicijnen trouw worden ingenomen. Daarnaast zijn leefregels van belang, zoals zwemmen onder toezicht en afzien van competitiesport.

DNA-onderzoek bij CPVT

DNA-onderzoek heeft drie mogelijke uitkomsten:

1. Een ziekte-veroorzakende variant (mutatie) in het DNA. Een erfelijke oorzaak van CPVT is dan bewezen.
2. Geen mutatie in het DNA. Een erfelijke oorzaak is dan niet bewezen, maar ook niet uitgesloten. Met de huidige technieken zijn niet alle erfelijke oorzaken op te sporen.
3. Een variant met onduidelijke betekenis in het DNA. Het is onduidelijk of deze variant ziekte-veroorzakend is of niet. Dan is een erfelijke oorzaak niet bewezen, maar ook niet uitgesloten.

Cardiogenetica UMC Utrecht

Bezoekadres:
UMC Utrecht
Locatie WKZ
Lundlaan 6
3584 EA Utrecht

Postadres:
Huispostnummer KC04.084.2
Postbus 85090
3508 AB Utrecht

Tel 088 755 3800
Fax 088 755 3801

cardiogenetica@umcutrecht.nl

Physician assistants
Mw. A. Schoemaker
Drs. I. Wieffer

Psychosociale zorgverleners
Mw. E.C. de Bruijn
Drs. L. van den Heuvel

Cardiologen
Prof. dr. F.W. Asselbergs
Drs. H.F. Baars
Dr. R. Hassink
Dr. J.F. van der Heijden

Kindercardiologen
Dr. A.C. Blank
Dr. J.M.P. Breur
Drs. H. ter Heide

Klinisch genetici
Dr. A.F. Baas
Dr. R.L.E. van Loon
Drs. J.G. Post
Drs. J.J. van der Smagt
Prof. dr. J.P. van Tintelen

Arts klinische genetica
Dr. M.A. Siemlink

Laboratoriumspecialist
Dr. D. Dooijes

Casemanagers
Mw. N. Buijjs-van Hattem
Mw. N. Hazendonk

Onderzoek bij familieleden

*Families waarin **wel** een mutatie is gevonden:*

Bij familieleden is DNA-onderzoek mogelijk naar de gevonden mutatie. Dit kan van belang zijn voor hen en hun kinderen. Elk kind van iemand met een mutatie heeft 50 procent kans (1 op 2) om deze mutatie te erven. DNA-onderzoek is ook mogelijk in navelstrengbloed van pasgeboren kinderen.

- Familieleden met de mutatie hebben een verhoogde kans op hartritmestoornissen door CPVT. Advies is om regelmatig cardiologisch onderzoek te laten verrichten.
- Familieleden zonder de mutatie hebben geen verhoogde kans op hartritmestoornissen door CPVT. Zij hoeven niet naar de cardioloog.
- Als een familielid geen DNA-onderzoek wenst, is het advies om regelmatig cardiologisch onderzoek te laten verrichten.

*Families waarin **geen** mutatie is gevonden of een variant met onduidelijke betekenis.*

Ook als er geen mutatie is aangetoond, kan CPVT soms erfelijk zijn. DNA-onderzoek bij familieleden is dan niet mogelijk. Vaak is het advies voor hen om cardiologisch onderzoek te laten verrichten.

Gevolgen van DNA-onderzoek bij familieleden

- DNA-onderzoek maakt duidelijk of cardiologische controles nodig zijn.
- DNA-onderzoek maakt duidelijk of kinderen risico lopen op CPVT.
- Het hebben van de mutatie voor CPVT kan onzekerheid oproepen, omdat het nog niet mogelijk is om te voorspellen of iemand de symptomen krijgt, wanneer en in welke mate.
- Alleen boven wettelijk vastgestelde bedragen mag een verzekeraar bij het afsluiten van een levens- of arbeidsongeschiktheidsverzekering vragen naar erfelijke ziekten. Meer informatie over erfelijke ziekten en verzekeren vindt u op www.erfelijkheid.nl.

CPVT en kinderwens

Als de mutatie bekend is, is het bij kinderwens mogelijk om vóór of tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind deze mutatie ook heeft. Informatie vindt u op www.erfelijkheid.nl.

Meer informatie

- www.erfelijkehartziekten.nl (informatie voor patiënten en zorgverleners)
- www.harteraad.nl (patiëntenvereniging voor mensen met hart- en vaatandoeningen)
- www.umcutrecht.nl/erfelijke-hartziekten (onze website)
- www.youngheartz.nl (speciaal voor kinderen)

Psychosociale zorg

Als u CPVT hebt of dit in uw familie voorkomt, kan ongerustheid ontstaan. Wilt u een (telefonische) afspraak met één van onze zorgverleners? Dan kunt u contact opnemen.

Kosten

DNA- en cardiologisch onderzoek wordt vergoed door de basiszorgverzekering (uitgezonderd enkele natura/budgetverzekeringen). Als uw eigen risico van dit jaar nog niet verbruikt is, zal dat worden aangesproken. Kinderen onder de 18 jaar hebben geen eigen risico.

Hebt u vragen?

Neem dan contact op met de afdeling genetica van het UMC Utrecht via **088 755 38 00** of cardiogenetica@umcutrecht.nl.