

Informatie over non-compactie cardiomyopathie

Wat is non-compactie cardiomyopathie (NCCM)?

Non-compactie cardiomyopathie (afgekort NCCM), ook wel LVNC (linker ventrikel non-compactie cardiomyopathie) genoemd, is een ziekte van de hartspier, waarbij de hartspier groeven heeft. Deze ontstaan door grovere spiervezelbundels, waartussen zich holtes vormen.

Door de verandering in de structuur van de hartspier kan de pompfunctie van het hart achteruit gaan en kunnen er hartritmestoornissen ontstaan. Niet iedereen met NCCM krijgt klachten van deze aandoening.

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.

Hoe wordt NCCM vastgesteld?

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

Welke medische adviezen zijn er?

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.

Wat is de oorzaak?

NCCM kan erfelijk zijn. Er zijn verschillende genen beschreven die betrokken zijn bij het ontstaan van NCCM. Omdat nog niet alle genen bekend zijn die betrokken zijn bij het ontstaan van NCCM, wordt (nog) niet bij iedere patiënt een oorzaak vastgesteld. Het is dan nog steeds mogelijk dat de NCCM erfelijk is. Soms wordt een verandering in een gen (mutatie) gevonden waarvan (nog) onduidelijk is of deze de ziekte wel of niet kan veroorzaken.

Hoe erft NCCM over?

NCCM erft meestal autosomaal dominant over. Dit betekent dat eerstegraads familieleden (kinderen, broers en/of zussen en ouders) van mensen met NCCM en een bekende erfelijke oorzaak 50% risico hebben om de aanleg geërfd te hebben. De verschijnselen van NCCM kunnen (ook binnen een familie) zeer verschillend zijn.

Wat betekent dit voor familieleden?

Wanneer de erfelijke oorzaak met DNA-onderzoek 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). 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. 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.

Wanneer er bij DNA-onderzoek geen (duidelijke) oorzaak gevonden wordt, kan de NCCM nog steeds erfelijk zijn. Het is dan niet mogelijk om voorspellend genetisch onderzoek te doen in de familie. Er wordt dan cardiologisch onderzoek geadviseerd aan de eerstegraads familieleden (kinderen, broers/zussen, ouders).

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Meer informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op

<https://www.erfelijkeid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>.

Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie kunt u terecht op de volgende websites: www.erfelijkehartziekten.nl en www.erfelijkeid.nl (algemene informatie over overerving).

28 oktober 2020.