

## Erfelijke hartziekten

### Polikliniek Klinische Genetica

U bent verwezen naar de polikliniek Cardiogenetica. Hier wordt onderzocht of er bij u of een familielid aanleg is voor een erfelijke hartziekte. Door dit onderzoek te doen, kunnen mensen die risico lopen vroegtijdig worden opgespoord. Familieleden die de erfelijke aanleg niet geërfd hebben, kunnen dankzij het onderzoek worden gerustgesteld. De kennis omtrent erfelijke aspecten én de behandeling van erfelijke hartziekten is de laatste jaren sterk verbeterd. Mensen met een verhoogd risico op een (erfelijke) hartziekte worden eerder gecontroleerd door een cardioloog en - indien nodig - behandeld. De polikliniek Cardiogenetica wordt bemand door medisch specialisten van de Cardiologie en Klinische Genetica. Het kan zijn dat u een gesprek krijgt met een arts-assistent of een genetisch consulent.



#### **Erfelijkheidsonderzoek familieonderzoek**

Erfelijkheidsonderzoek begint met het tekenen van een stamboom. Wanneer er nog geen erfelijkheidsonderzoek heeft plaatsgevonden, wordt op basis van familiegegevens en cardiologische gegevens beoordeeld of er in uw familie een reden is om genetisch onderzoek te doen. DNA-onderzoek is genetisch onderzoek naar veranderingen in het erfelijk materiaal (het DNA). Dit DNA wordt meestal uit bloed gehaald. De eerste persoon uit de familie waarbij erfelijkheidsonderzoek wordt uitgevoerd, wordt de indexpatiënt genoemd. Dit kan ook een overleden persoon zijn, van wie materiaal is bewaard voor DNA-onderzoek. Wanneer er bij de indexpatiënt een genetische verandering aangetoond is, kan DNA-onderzoek bij familieleden (familieonderzoek) starten. Hiervoor krijgt de indexpatiënt een familiebrief mee die hij/zij onder zijn familieleden kan verspreiden. Bij familieonderzoek wordt er gekeken of familieleden de genetische verandering hebben geërfd. Via de huisarts kunnen familieleden een verwijzing voor genetisch onderzoek aanvragen onder vermelding van het familienummer.

#### **Polibezoek**

Voordat u een beslissing kunt nemen over genetisch onderzoek, heeft u informatie nodig over de voor- en nadelen van genetisch onderzoek, het ziektebeeld, de behandeling en de overerving. Dit wordt met u besproken tijdens uw bezoek aan de polikliniek Cardiogenetica.

Samen met u wordt een stamboom getekend. Hiervoor willen wij graag twee zaken weten:

1. Hebben uw naaste familieleden iets aan het hart (gehad) en op welke leeftijd is dit ontdekt?  
*Onder naaste familieleden verstaan we uw (eventuele) kinderen, broers/zussen, ouders, ooms en tantes, neven en nichten en grootouders.*
2. Welke familieleden zijn overleden, op welke leeftijd en waaraan?

De antwoorden op deze vragen zijn van belang bij het erfelijkheidsonderzoek. Het kan helpen om alvast over deze gegevens na te denken en eventueel te overleggen met andere familieleden. Wij begrijpen dat u slechts die gegevens kunt noteren, waar u of uw familieleden van op de hoogte zijn. Op basis van de familiegegevens en uitslagen van cardiologische onderzoeken kan, in overleg met u, genetisch onderzoek DNA-onderzoek worden ingezet. Soms is een vervolgesprek of bedenktijd nodig om deze beslissing te nemen. De uitslag van het onderzoek wordt eerst met u besproken, voordat uw huisarts en uw cardioloog op de hoogte worden gebracht.

#### **Polibezoek voor kinderen**

Bij de meeste erfelijke hartziekten kunnen de eerste symptomen al als kind optreden. Voor kinderen is er een speciaal cardiogenetica spreekuur. Tijdens het kindercardiogenetica spreekuur wordt met een kindercardioloog, klinisch geneticus, uw kind(eren) en u als ouder(s)/verzorger(s) besproken wat de voor- en nadelen van cardiologisch onderzoek en/of DNA-onderzoek zijn.

## Behandeling / Cardiologisch onderzoek

Na het afsluiten van het erfelijkheidsonderzoek, worden indexpatiënten terugverwezen naar hun eigen cardioloog. Wanneer er bij het onderzoek blijkt dat een familielid ook de aangetoonde erfelijke verandering heeft geërfd, wordt hij of zij voor een eventuele behandeling naar het Hart- en Vaatcentrum doorverwezen. Familieleden die besluiten dat ze geen DNA-onderzoek willen laten verrichten maar wel een cardiologische controle wensen, kunnen ook bij het Hart- en Vaatcentrum terecht.

Veel erfelijke hartziekten zijn te behandelen of te vertragen. Of en hoe behandeld moet worden, hangt af van verschillende factoren zoals de klachten, de familiegeschiedenis en de uitslagen van het cardiologisch en DNA-onderzoek. Het kan voorkomen dat verschillende personen uit dezelfde familie anders behandeld moeten worden. Meer informatie over erfelijke hartziekten en de behandeling vindt u op de website van de Nederlandse Hartstichting ([www.hartstichting.nl/hart-en-vaatziekten](http://www.hartstichting.nl/hart-en-vaatziekten)). Voor de spreekuren die de cardioloog en klinisch geneticus samen doen, vraagt de cardioloog soms voor het eerste polibezoek cardiologische onderzoeken aan. Deze vinden plaats in het Hart- en Vaatcentrum. Ook bij het doorverwijzen naar het Hart- en Vaatcentrum van een familielid met de bekende familiale genetische verandering wordt gestart met cardiologische onderzoeken. Meer informatie over cardiologische onderzoeken vindt u in de patiëntinformatiebladen op de website van het Hart- en Vaatcentrum ([www.mumc.nl/patienten-en-bezoekers/specialisme/cardiologie/brochure](http://www.mumc.nl/patienten-en-bezoekers/specialisme/cardiologie/brochure)).

## Kosten

Informatie over de kosten van uw behandeling kunt u vinden op de website van het MUMC. ([www.mumc.nl/patienten-en-bezoekers/praktisch/kosten-behandeling](http://www.mumc.nl/patienten-en-bezoekers/praktisch/kosten-behandeling)).

## Contact

Als u na het lezen van dit informatieblad vragen heeft, kunt u deze stellen aan uw behandelend arts of tijdens het spreekuur op de polikliniek Cardiogenetica. Voor vragen over uw poliafspraak kunt u tijdens kantooruren contact opnemen met de polikliniek Cardiogenetica. T: 043-387 58 55.

## Websites

- [www.hartenvaatgroep.nl](http://www.hartenvaatgroep.nl)
- [www.mumc.nl](http://www.mumc.nl)
- [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)
- [www.gezondidee.mumc.nl](http://www.gezondidee.mumc.nl)
- 

*Odin 034726 / uitgave: maart 2018*

Het Maastricht Hart+Vaas Centrum (HVC) is onderdeel van het MUMC+. Meer dan 600 medewerkers leveren 24 uur per dag de best mogelijke zorg voor uw hart en vaten. Patiëntenzorg gaat hand in hand met hoogwaardig onderzoek en onderwijs. Ons personeel is uitstekend opgeleid en wij bieden u de nieuwste medische behandelingen op basis van de laatste wetenschappelijke inzichten.

Wij behandelen niet alleen hart- en vaatziekten, maar geven ook gericht advies omtrent leefstijl, gewicht en voeding om zo hart- en vaatziekten te voorkomen.

Op het gebied van aortachirurgie, trombose, hartritme stoornissen en hartfalen behoren we tot de Internationale top.

[www.hartenvaatcentrum.nl](http://www.hartenvaatcentrum.nl)

Bezoekadres  
P. Debyelaan 25  
6229 HX Maastricht

Postadres  
Postbus 5800  
6202 AZ Maastricht

Algemeen telefoonnummer  
043-387 65 43  
[www.mumc.nl](http://www.mumc.nl)