

HANDVAT 20: RISICOFACITOR “HARTAANDOENING IN FAMILIE”

Vraag in ZwangerWijzer: “Komt bij jou/de vader of in je/zijn eigen familie een erfelijke of aangeboren hartaandoening voor?”

Geconstateerd risico “Hartafwijking in familie”

Doel en toepassingsgebied

Beperkte achtergrondinformatie voor preconceptiezorg-consulent over risicofactor “Hartaandoening in familie” om goede informatie hierover te kunnen geven.

Informatie

Achtergrondinformatie zorgverlener

Hartaandoeningen, zowel hartziekten, structurele afwijkingen als geleidingsstoornissen, kunnen verschillende oorzaken hebben: chromosomale afwijkingen, DNA-afwijkingen, multifactorieel, infecties en intoxicaties (denk bijvoorbeeld aan lithium).

Hartafwijkingen kunnen geïsoleerd of als onderdeel van een syndroom voorkomen (bijvoorbeeld Downsyndroom, zie risicofactor “Downsyndroom in familie”). De oorzaken zijn in 85-90% multifactorieel, in 5-7% monogeen en in 8-10% is er een chromosomale afwijking. Een erfelijke component kan hierbij een rol spelen.

In tabel 1 staan voorbeelden van hartafwijkingen waarbij erfelijkheid een rol speelt. Het McKusick_Nathans Institute of Genetic Medicine van de Johns Hopkins University School of Medicine stelt geactualiseerde professionele informatie over erfelijke aandoeningen gratis beschikbaar via de zgn Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM-) website (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>).

De kans dat bij hartziekten in de familie een erfelijke component een rol speelt, is groter wanneer er familieleden jonger dan 40 jaar plotseling zijn overleden of wanneer er hart- en vaatziekten bij vader, moeder, broer of zus voor het 60e levensjaar zijn vastgesteld.

Om een kans voor een toekomstig kind te kunnen bepalen is het achterhalen van het type en de oorzaak van de hartaandoening van belang. Wanneer een erfelijke component een rol speelt kan door een klinisch geneticus of op een gespecialiseerd PCZ spreekuur¹ meer informatie worden gegeven. Wanneer de adviesvrager of haar partner zelf een structurele hartafwijking heeft die prenataal detecteerbaar is met echoscopie, of wanneer zij een eerder kind of ouder(s), broer(s) of zus(sen) heeft (gehad) met zo'n structurele hartafwijking kom zij in aanmerking voor geavanceerd ultrageluidsonderzoek in een centrum voor prenatale diagnostiek.

Informatie cliënt

Sommige hartaandoeningen zijn erfelijk. Wanneer hartaandoeningen in je familie voorkomen, is het belangrijk het type en de oorzaak te achterhalen. Alleen dan kan een goede inschatting gemaakt worden van de kans dat een toekomstig kind een hartafwijking krijgt. De kans dat bij hartaandoeningen in de familie een erfelijke component een rol speelt, is groter wanneer er familieleden jonger dan 40 jaar plotseling zijn overleden of wanneer er hart- en vaatziekten bij een eerder kind, vader, moeder, broer of zus voor het 60e

¹ Een gespecialiseerd Preconceptionezorg (PCZ) spreekuur is een spreekuur veelal in een universitair centrum waar de kennis en ervaring aanwezig is in het geven van een preconceptioneel advies n.a.v. complexe risicofactoren.

levensjaar zijn vastgesteld. Wanneer de oorzaak bekend is, kan door een klinisch geneticus of op een gespecialiseerd PCZ spreekuur¹ meer informatie worden gegeven.

Wanneer jij of je partner bekend is wegens een structurele hartafwijking die tijdens de zwangerschap met echoscopisch onderzoek te zien is, of wanneer jij een eerder kind of ouder(s), broer(s) of zus(sen) hebt (gehad) met zo'n structurele hartafwijking kom jij in aanmerking voor geavanceerd ultrageluidsonderzoek in een centrum voor prenatale diagnostiek.

Concrete aanbevelingen

- Achterhaal type en oorzaak hartaandoening.
- Overweeg verwijzing naar klinisch geneticus of een gespecialiseerd PCZ1 spreekuur. Verwijs voor geavanceerd ultrageluidsonderzoek wanneer een van de aanstaande ouders of hun kind(eren), ouder(s), broer(s) of zus(sen) een structurele hartafwijking heeft die prenataal detecteerbaar is met echoscopie.

Bronnen

1. Klinische genetica in de praktijk. NJ Leschot, HG Brunner. Elsevier/Bunge 1998.
2. Erfocentrum. Hart- en vaatziekten, erfelijke en/of aangeboren <http://erfelijkheid.nl/content/hartaandoeningen-erfelijke-enof-aangeboren>
3. De Hart_ en vaatgroep. Erfelijkheid en hart0 en vaatziekten. <http://www.hartenvaatgroep.nl/risicofactoren/erfelijkheid/erfelijkheid-en-hart-en-vaatziekten.html>
4. Huisarts en genetica. Aangeboren hartafwijkingen. <http://www.huisartsengenetica.nl/congenitale-hartziekte>
5. NVOG-kwaliteitsnorm "Prenatale screening op foetale afwijkingen. 2005. http://nvogdocumenten.nl/index.php?pagina=/richtlijn/pagina.php&fSelectTG_62=75&fSelectSub=62&fSelectedParent=75

© Erasmus MC, 2016



¹ Een gespecialiseerd Preconceptiezorg (PCZ) spreekuur is een spreekuur veelal in een universitair centrum waar de kennis en ervaring aanwezig is in het geven van een preconceptioneel advies n.a.v. complexe risicofactoren.