Hartaandoening amyloïdose

azdelta

Inhoud

1. Wat is amyloïdose? 4
2. Soorten amyloïdose 5
   - Niet erfelijke ATTR wildtype amyloïdose
   - Erfelijke ATTR-myloïdose
   - Genetische test
   - Gevolgen voor de familie
3. Symptomen 8
4. Diagnose 10
5. Behandeling 11
   - Medicatie
   - Levensstijlaanpassing
6. Opvolging 13
7. Kostprijs 13
8. Extra informatie 14

© AZ Delta
Deze uitgave mag in zijn geheel noch gedeeltelijk worden gekopieerd, of openbaar gemaakt, op welke wijze ook, zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van de uitgever.

Beste patiënt,

In deze brochure vindt u informatie terug over de hartaandoening amyloïdose. Dit is een aandoening waarbij eiwitten zich opstapelen in het hart waardoor het hart beschadigd geraakt.

Hebt u nog vragen of wenst u een afspraak te maken op de dienst hartziekten na het doornemen van deze brochure? Aarzel dan niet om ons te contacteren. U vindt onze contactgegevens op de achterzijde van deze brochure.

Met vriendelijke groeten,

De hartspecialisten en verpleegkundig specialisten van de dienst hartziekten

1 Wat is amyloïdose?

Amyloïdose is een ziekte die het hart aantast.

Alle cellen in ons lichaam bevatten meer dan 30 000 verschillende eiwitten. Elk met zijn eigen functie en unieke vorm. Normaal zijn de eiwitten in het lichaam zo opgevouwen dat ze goed kunnen werken. Na gebruik breekt het lichaam deze eiwitten zelf af en kunnen de eiwitten oplossen.

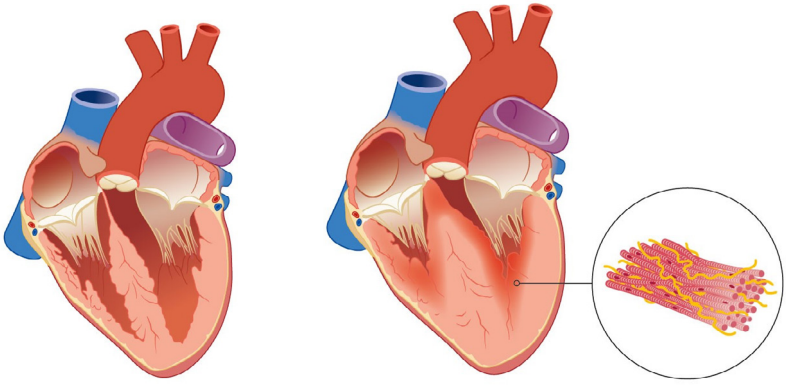
Bij amyloïdose gaat er iets mis met de manier waarop bepaalde eiwitten zich '**vouwen**'.

Deze verkeerd gevouwen eiwitten veroorzaken **opstapelingen** of **amyloïd**. Dit amyloïd vindt plaats in één of meer organen van het lichaam en kunnen de normale orgaanfunctie verstoren.

Bij hartamyloïdose verzamelt het amyloïd zich voornamelijk in de wand van de **linkerhartkamer**. Hierdoor is de linkerhartkamer **verdikt** en **stijf**. Daardoor kan vocht ophopen en kortademigheid veroorzaken.

Gezond hart

Hart met amyloïdose



© Pit Medical BV

2 Soorten amyloïdose

Er bestaan verschillende soorten amyloïdose. Hiervan veroorzaken twee soorten ook **hartklachten**, namelijk:

ATTR amyloïdose	AL amyloïdose



In deze brochure wordt enkel ATTR-amyloïdose uitgelegd.

Er bestaan **twee soorten** ATTR-amyloïdose, namelijk:

Niet erfelijke ATTR wild-type amyloïdose	Erfelijke ATTR-amyloïdose

Niet erfelijke ATTR wildtype amyloïdose

Dit type amyloïdose komt het meest frequent voor.

ATTR wildtype amyloïdose wordt veroorzaakt door het verkeerd vouwen van een eiwit. Dit eiwit heet transthyretine of TTR, en wordt aangemaakt in de lever.

De structuur van dit specifieke eiwit is minder stabiel naarmate men ouder wordt en veroorzaakt zo opstapeling van amyloïd in het hart. De **oorzaak** is nog **niet bekend**.

Deze vorm van amyloïdose komt voor bij mensen met een gemiddelde leeftijd vanaf 70 tot 80 jaar.

Erfelijke ATTR-myloïdose

Erfelijke ATTR-amyloïdose wordt veroorzaakt door het verkeerd vouwen van een eiwit. Dit eiwit heet transthyretine of TTR, en wordt aangemaakt in de lever.

Een **erfelijke mutatie** van het TTR-gen kan ervoor zorgen dat het eiwit zich verkeerd vouwt. Op die manier kunnen eiwitopstapelingen ontstaan in het hart.

Deze vorm komt voor bij een jongere populatie. De gemiddelde leeftijd is 60 jaar, maar kan ook al op een jongere leeftijd van 30 tot 40 jaar ontstaan.

Genetische test

Er zal een **genetische test** afgenomen worden via een **bloedafname**. Op deze manier kan het type amyloïdose worden bepaald.

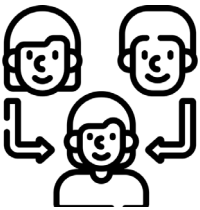
Het resultaat van deze genetische test kan gemiddeld drie maanden op zich laten wachten.



Gevolgen voor de familie

Bij bevestiging van de erfelijke TTR-mutatie wordt **genetisch onderzoek** aanbevolen voor **familieleden** van patiënten met een erfelijke vorm van hartamyloïdose.

Aangezien de klachten, veroorzaakt door erfelijke ATTR-amyloïdose, pas tot uiting komen op volwassen leeftijd, wordt een genetische test bij minderjarigen niet aanbevolen.



3 Symptomen

Tekenen van hartfalen en hartgeleidingsstoornissen, zoals:



vochtopstapeling in het lichaam



kortademigheid



druk op de borst



vermoeidheid of slaapproblemen

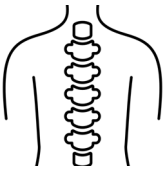


duizeligheid of neiging tot flauwvallen bij het opstaan of na het eten

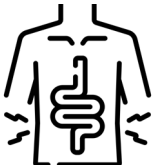
Andere symptomen



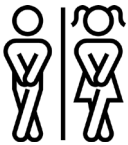
Vermindering van gevoel, tintelingen, spierzwakte en/of pijn in de bovenste ledematen.
Het carpaletunnelsyndroom komt regelmatig vooraf aan de hartklachten.



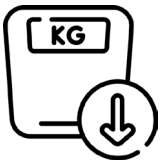
Vermindering van gevoel, tintelingen, spierzwakte en/of pijn in de onderste ledematen.
Een vernauwd ruggenmergkanaal komt regelmatig vooraf aan de hartklachten.



Maag- en darmklachten zoals constipatie en diarree



Urineproblemen en/of erectieproblemen



Onverklaarbaar gewichtsverlies

4 Diagnose

Een snelle diagnose is essentieel voor de tijdige behandeling van neurologische (met betrekking tot de hersenen en zenuwen), hartklachten en andere klachten. De therapie is namelijk effectiever in het vroege stadium van de ziekte.

Volgende testen kunnen uitgevoerd worden:

- **echografie van het hart**
  Tijdens deze echografie wordt de dikte van de hartwand (of hartspier) onderzocht, want deze is verdikt bij amyloïdose.
- **elektrocardiogram of hartfilmpje**
  Door een verdikte hartwand bij amyloïdose kunnen er op het elektrocardiogram veranderingen te zien zijn (bijvoorbeeld in het ritme).
- **botscintigrafie of botscan**
  Uw arts wil deze scan laten uitvoeren om een goede diagnose te kunnen stellen en de juiste medicatie op te starten. U krijgt hierbij een kleine hoeveelheid radioactieve stof toegediend.
- **bloedafname**
  Via deze bloedafname zullen de eiwitten en de erfelijkheid onderzocht worden.
- **urinetest**
  Hierbij worden de eiwitten uit het lichaam onderzocht.
- **weefselbiopsie**
  Er wordt een stukje weefsel weggenomen meestal met een naald (of mes). Dit stukje weefsel wordt daarna verder onderzocht om het type eiwit te bepalen.
- **MRI-scan**
  Bij een MRI-scan moet het deel van het lichaam in het midden van een magneet(tunnel) liggen. Zo kunnen verdikkingen van de hartwand en de hartkleppen goed zichtbaar worden gemaakt.

5 Behandeling

De behandeling van hartamyloïdose omvat zowel de behandeling als preventie van complicaties.
Daarbij probeert de behandeling de eiwitopstapeling te vertragen of te stoppen.

Medicatie

Medicatie bestaat momenteel uit stabiliserende moleculen.

Deze medicatie houdt het betrokken eiwit stabiel, zodat het minder samen kleeft en zich minder in het hart opstapelt.

Vyndaqel
1 x per dag 1 stuk

Beyonttra
2 x per dag 2 stuk



De meest voorkomende nevenwerkingen zijn maag- en darmklachten zoals diarree, buikpijn en misselijkheid.

Deze medicatie kunt u afhalen in uw **ziekenhuisapotheek op voorschrift van de hartspecialist.**
Vanwege de hoge kostprijs voor de maatschappij wordt dit medicijn enkel opgestart bij patiënten met voldoende levenskwaliteit.

Zo nodig kunnen ook plasmiddelen (of diuretica) gegeven worden.

Levensstijlaanpassing



Vochtbeperking
(1,5 liter)



Zoutbeperking



Gezonde voeding



Alcoholbeperking



Lichaamsbeweging



Gewicht opvolgen



Rookstop



Vaccinatie

6 Opvolging

Volgende onderzoeken zijn mogelijk om amyloïdose verder op te volgen. Deze kunnen gecombineerd worden met een raadpleging bij uw arts in het ziekenhuis.

Elke 6 maanden

- **Elektrocardiogram of hartfilmpje**
- **Bloedonderzoek**
- **Neurologische evaluatie** (bij erfelijke ATTR-amyloïdose)
  Dit is een onderzoek van het zenuwstelsel.
- **Zes minuten wandeltest** (optioneel)
- **Vragenlijst KCCQ** (optioneel)
  Dit is een vragenlijst die overlopen wordt tijdens een raadpleging met uw hartspecialist.

Elke 12 maanden

- **Echocardiografie** (of NMR-scan)
- **24-uurs holter**
- **Onderzoek van afwijkingen, ziekten en letsels van het oog** (bij erfelijke ATTR-amyloïdose)

7 Kostprijs

Voor vragen over de kostprijs van mogelijke onderzoeken kunt u terecht bij de dienst facturatie van AZ Delta.

e factuur@azdelta.be

t 051 23 76 66

8 Extra informatie

Patiëntenvereniging AmyBel

AmyBel is de Belgische patiëntenvereniging voor mensen met amyloïdose en hun naasten.

De vereniging biedt informatie, lotgenotencontact en ondersteuning aan patiënten en families die met deze zeldzame aandoening geconfronteerd worden.

Meer informatie vindt u op:

www.amybel.be

Notities

Contact

CAMPUS RUMBEKE

Secretariaat hartziekten

t 051 23 72 51

e secr.hartziekten@azdelta.be

Verpleegkundig specialisten hartfalen

Inge Bolle

t 051 23 71 21

Marilies De Kegel

t 051 23 74 79

Sieglien Vandamme

t 051 23 72 47

e hartfalen@azdelta.be

w www.az.delta.be

w www.cardiologie-azdelta.be

Bron: dienst hartziekten