

Wat is PLN?



STICHTING
GENETISCHE HARTSPIERZIEKTE
PLN

PLN staat voor Phospholamban. Dit eiwit speelt een belangrijke rol bij het reguleren van de pompfunctie van het hart. Bij dragers van de PLN-mutatie zit er een foutje in het recept (gen) voor het PLN-eiwit. Hierdoor ontstaat er een fout PLN-eiwit, wat schadelijk is voor de hartspiercellen. Dit kan er vervolgens toe leiden dat er littekenweefsel ontstaat met een verminderde pompfunctie (hartfalen) en hartritmestoornissen als gevolg. Ook is er een vergroot risico op het krijgen van een hartstilstand. De ernst van de verschijnselen kan van drager tot drager sterk verschillen, zelfs binnen één familie. Niet bij alle dragers uit zich de ziekte.

Er zijn **1.700** mensen bekend in Nederland die drager zijn van de PLN-mutatie. Naar schatting zijn er in totaal zo'n **10.000 tot 14.000** dragers, waarvan een groot deel niet weet dat ze PLN hebben.



Klachten en medicatie

Patiënten met PLN lijden onder een vergroot hart met verminderde pompfunctie en/of hartritmestoornissen. Symptomen zijn vermoeidheid, benauwdheid, hartkloppingen, pijn op de borst, duizeligheid en flauwvallen. Dit heeft grote invloed op iemands levensstijl en kan fataal zijn. Helaas is er momenteel **geen geneesmiddel** voor PLN.

Klachten worden bestreden met medicatie, en in latere fases kunnen een defibrillator (ICD) of een steunhart (LVAD) hulp bieden. In sommige gevallen is een harttransplantatie de laatste optie.



Drager of patiënt

Er is **50%** kans dat dragers van de PLN-mutatie de genafwijking doorgeven aan hun kinderen, onafhankelijk van geslacht. Echter ontwikkelt niet iedereen die drager is van de PLN-mutatie klachten. Op **zeventigjarige leeftijd heeft de helft** van de dragers serieuze hartproblemen. Waarom sommige dragers meer last hebben dan anderen is onbekend.



Onderzoek

Stichting PLN initieert en financiert onderzoek naar PLN. Er zijn vier hoofdrichtingen in het onderzoek:

- oorzaken en mechanismen,
- diagnose en ziektemonitoring,
- behandelingen,
- en de ontwikkeling van testplatformen.

PLN is in Nederland in 2010 geïdentificeerd als ziekte, en onderzoek naar een effectief geneesmiddel staat daarom nog in de kinderschoenen. Verder onderzoek moet leiden tot **veelbelovende doorbraken**.



Wereldwijd

De PLN-mutatie is ontstaan in Friesland bij één voorouder, waardoor alle dragers familie van elkaar zijn. Hoewel de meeste dragers zich nog steeds bevinden in (het noorden van) Nederland, is de ziekte inmiddels **over de hele wereld** te vinden.

Stichting PLN werkt nauw samen met onderzoekers en specialisten in binnen- en buitenland om meer te leren over de aandoening.



Help mee!

Meer onderzoek naar PLN is nodig om te voorkomen dat dragers patiënt worden. Help mee om deze ongeneeslijke ziekte geneeslijk te maken.

Word vrijwilliger, start een actie of doneer

Meer informatie

@StichtingPLN op



Bekijk de [website](#) of stuur een email naar info@plnheart.org

