

Annette (62) heeft een erfelijke hartspierziekte

‘Ik ben onbeschrijflijk dankbaar voor deze tweede kans’

De wereld van Annette Klinkert stond op z'n kop toen bleek dat ze PLN heeft, een erfelijke hartspierziekte. Na een succesvolle harttransplantatie bouwde ze een nieuw leven op.



In het voorjaar van 2007 fietste ik gehaast tegen de wind in naar een vergadering, toen uit het niets mijn benen stopten met trappen. Ik kon nog net een voet op de grond zetten om balans te houden. Mijn hart bonsde hard in mijn keel, zoals je in tekenfilms ziet. Wat kregen we nu? Ik hing een paar minuten voorover op mijn stuur tot de ergste hartkloppingen wegzakten. Toen stapte ik weer op mijn fiets. Niet naar huis, maar door naar de vergadering. Dit illustreert hoe mijn leven was, ik was altijd bezig en onderweg. Ik hield er een tempo op na alsof de wereld zonder mij niet zou draaien. Naast mijn volle baan als consulent bij een woningstichting zat ik diep

in het verenigingsleven. Ik leefde met een volle agenda, maar als je alles wat je doet leuk vindt, voelt het niet snel als te veel. De lichte hartkloppingen die ik eerder wel had opgemerkt, heeft iedereen weleens, dacht ik. Ik was als een trap-pelend paard, dat niet kon wachten tot ze weer mocht. En toen werd alles voor altijd anders.”

Steeds zeker

“Ik moest voor iets anders toch al naar de huisarts toen ik tijdens het spreekuur liet vallen wat er op de fiets was gebeurd. Hij voelde mijn pols en keek me zorgelijk aan. ‘Weet je wel dat er niks van je hartslag klopt?’ vroeg hij. Op dat moment begon de film van hoe het bij mijn broer Kees was gegaan zich voor mijn ogen af te spelen. Begin jaren negentig kreeg hij hartritmestoornissen, waarna hij heel ziek werd en uiteindelijk een harttransplantatie kreeg. Door afstoting is hij in 1993 op 45-jarige leeftijd overleden. Gek genoeg was dat eerder niet zo tot me doorgedrongen. Of misschien heb ik het wel verdrongen. Tot die tijd was het geweest alsof mijn eigen klachten los stonden van wat er met Kees is gebeurd. Voor ik het wist zat ik in het streekziekenhuis voor onderzoek. ‘Mevrouw Klinkert, u heeft hartritmestoornissen en die moeten verder worden uitgezocht,’ klonk de uitslag. De maanden daarna werd niet helder wat de oorsprong van mijn klachten was, terwijl ik snel steeds zeker werd. De hartritmestoornissen maakten me beroerd en een vreemd soort vermoeidheid overviel me als ik nog maar op de vierde traprede was. Ik kon naar een computerscherm turen zonder iets in me op te nemen en ik ging steeds zachter praten, alsof alle kracht uit me verdween. In een rap tempo schakelde ik uit. De second opinion in het Sint Antonius in Nieuwegein gaf meer duidelijkheid. Ik had een hartinfarct gehad, het puntje van mijn hart was afgestorven, ik liep rond met een stolsel in mijn hart, mijn hartkleppen lekten, mijn linkerhartkamer was vergroot en ik had een pompfunctie van nog maar 35 procent. Nu wist ik wat er wordt bedoeld met dat de grond onder je voeten vandaan zakt. Ik ga Kees achterna, dacht ik. Na plaatsing van een ICD, een inwendige defibrillator, ging het meteen een stukje beter, maar ik had zo veel vragen. Was het toeval dat Kees en ik allebei hartpatiënt waren? Ik vroeg om genetisch onderzoek, waardoor zes weken later alle puzzelstukjes samenvielen. Mijn zus Margriet ►

'Ik voelde me een astronaut die na tien jaar in de ruimte terug op aarde *ervaart dat de hele wereld is veranderd*'

en ik hebben de PLN-mutatie, een genetische afwijking die ernstige cardiomyopathie veroorzaakt. Een progressieve hartspierziekte dus. Een halfjaar daarvoor was deze mutatie pas ontdekt. Grofweg heeft een derde van de dragers klachten, bij weer een derde ontwikkelt de ziekte zich zo langzaam dat er goed mee te leven is, maar wel op latere leeftijd toenemende klachten geeft. Dat is bij Margriet het geval. En de laatste groep wordt heel ziek door ernstig hartfalen. Zoals ik."

Steunhart

"Ongeveer acht jaar lang ging ik met schokken achteruit. Mijn werkgever en bedrijfsarts waren heel begripvol, maar ik kwam onvermijdelijk in het traject om te worden afgekeurd. De klachten naast de hartritmestoornissen stapelden zich op. Ik stortte soms zomaar in elkaar en had een energieniveau van niks. Ik hield vocht vast, wat benauwdheid veroorzaakte. Herhaaldelijk belandde ik een tijdje in het ziekenhuis om te worden ontwaterd. Ik hield me vast aan de goede dagen, maar ik was zieker dan ik wilde toegeven. Verjaardagen en andere gezelligheid sloeg ik over, gewoon een gesprek met iemand voeren was me al te veel. Ik belandde in een isolement. Tegelijkertijd was ik blij dat ik geen relatie had. Het lukte net aan om voor

mezelf en mijn kat te zorgen. Het was bijna kerst 2016 toen ik doodziek werd opgenomen. Mijn nierfunctie ging hard achteruit. Na een cardioversie zei de cardioloog: 'Mevrouw Klinkert, we kunnen niets anders meer doen dan een steunhart plaatsen.' Daarvoor moest ik naar het UMC in Utrecht. Wat het allemaal precies zou betekenen wist ik niet, maar er waren geen alternatieven meer. Er was zelfs geen tijd voor de gebruikelijke vooronderzoeken, ik moest meteen worden geopereerd. Ik werd wakker uit de narcose met aan elke kant een pomp. Mijn rechterhartkamer bleek net zo slecht als links. Dus hing ik aan beide kanten aan een machine met achter me een stelling van meerdere infusen. De beademingsbuis vond ik het ergst. Ik kon niet praten en bijna niet slikken, zo leek het. Zolang de artsen en verpleegkundigen niet in paniek zijn komt het goed, bleef ik mezelf voorhouden. Toen mijn rechterhartkamer weer een beetje functioneerde, mocht er één pomp af. Dat werd de tweede openhartoperatie in twee weken tijd. Ik ging revalideren bij

mijn zus en zwager. Deze mensen zijn van goud en hebben mij dag in dag uit zo fantastisch bijgestaan. Het herstel ging voorspoedig en zonder complicaties. Ik deed het heel goed op het steunhart. Wat was het een zegen toen ik weer plat kon slapen, in plaats van half rechtop vanwege de benauwdheid. Al snel kwam ik op de wachtlijst voor een harttransplantatie. Dan kan het nog drie tot vijf jaar duren totdat er een geschikt hart is. Als dat er al komt."

Derde kans

"Het werd winter 2017. Op een avond, iets voor middernacht, stond ik al in pyjama op het punt om te gaan slapen. De telefoon ging. 'Mevrouw Klinkert, we denken dat we een hart voor u hebben.' Ik durfde het niet te geloven. 's Nachts werd ik onderzocht en om acht uur 's morgens werd ik naar de operatiekamer gereden. Ik heb geen dramatisch afscheid genomen. Dat is mijn West-Friese nuchterheid, maar ook overgave. Het was nu uit mijn handen. Voor Margriet vond ik alles het ergst, haar onmacht kon ik bijna voelen. Bang om dood te gaan ben ik zelf nooit geweest. Ik heb het volste vertrouwen dat medische teams alles doen wat ze kunnen, dus als het misging, was dat zo. Ik dacht er vooral aan dat mijn mogelijke redding betekende dat ergens anders een familie zat die een dierbare was verloren. Natuurlijk moest ik denken aan Kees, maar ik vertrouwde er ook op dat de wetenschap in 24 jaar zo veel slimmer was geworden. Toen ik op de operatietafel lag, kwam de chirurg even bij me staan. Of ik nog wat wilde zeggen. Ik kwam niet verder dan: 'Maak er maar wat moois van.' Ik gaf me over. Eind januari ben ik op mijn verjaardag thuisgekomen. In mijn eigen omgeving knapte ik verder op. Die eerste keer dat ik achter een rollator de kolfclub binnenliep, was onvergetelijk. Wat ik heb meegemaakt, is levensveranderend geweest. Elke jaarlijkse controle vier ik dat ik er nog ben. Ik heb een tweede, zelfs derde kans



gekregen waarvoor ik onbeschrijflijk dankbaar ben. Dat heb ik de familie van mijn donor ook geschreven. Maar het eerlijke verhaal is ook dat ik een tijd zoekende ben geweest. Ik voelde me een astronaut die na tien jaar in de ruimte terug op aarde ervaart dat de hele wereld is veranderd. Ik moest eraan wennen dat ik weer een toekomst heb. Wat ging ik doen met de rest van mijn leven? Het antwoord heb ik

gevonden in het vrijwilligerswerk bij Stichting PLN. Voor mij valt alles nu samen omdat ik als ervaringsdeskundige iets kan betekenen, maar ook al mijn eerdere werkervaring kan inzetten."

Gelukkig mens

"Ik heb een nieuw leven. Ik kan weer bewegen, genieten

van de kleine dingen en plezier hebben met de mensen die van me houden. Tegelijkertijd ben ik niet meer dezelfde als daarvoor. Mijn cognities zijn achteruitgegaan, ik heb ingeboet op zowel conditie als spierkracht en mijn linkerkant werkt niet altijd mee. Ook ben ik onhandiger geworden, heb ik medicijnen en leef ik met restricties. Maar ik kan oprecht zeggen dat ik een gelukkig mens ben. Mijn levensverwachting is die van een gemiddelde transplantatiepatiënt, zo'n tien tot vijftien jaar. Maar daar houd ik me niet mee bezig. Ik probeer van elke dag iets moois te maken. Dat ik het heb overleefd, is voor mij een grote motivatie om me in te zetten voor Stichting PLN. Ik denk elke dag aan mijn broer en ik krijg hem er niet mee terug, maar ik wil bijdragen aan het belangrijkste doel: het vinden van een behandelingsmethode zodat zijn overlijden niet voor niets is geweest." ■

Wat is PLN?

PLN, oftewel Phospholamban, is een gen dat meewerkt aan de werking van het hart. Een mutatie op het PLN-gen leidt ertoe dat bepaalde eiwitten niet goed worden aangemaakt. Dat kan effect hebben op de werking van de hartspier met bijvoorbeeld hartfalen en hartritmestoornissen als gevolg. Er is nog geen specifieke behandeling voor. Naar schatting zijn tienduizend mensen drager van het gen, van wie 1.500 dat nog niet weten. Er is vijftig procent kans op het overdragen van deze ziekte. Het verloop verschilt per persoon. Over het algemeen ontwikkelen de symptomen zich vanaf veertig jaar, de klachten kunnen erg verschillen. Er zijn ook mensen zonder klachten en mensen die al op jonge leeftijd symptomen ontwikkelen. Patiënten kunnen bij ernstige symptomen alleen een ICD geïmplantereerd krijgen die ingrijpt bij hartritmestoornissen, of met medicijnen worden behandeld om klachten ten gevolge van hartfalen te verminderen. Eind 2023 zijn wetenschappers van het UMC Groningen en Amsterdam UMC erin geslaagd om hartspiercellen te beschermen tegen de aftakeling die optreedt bij PLN; een eerste stap naar een behandeling voor mensen die deze ziekte hebben of kunnen krijgen. Meer informatie: hartstichting.nl en plnheart.org