

de Gelderlander

PREMIUM



▲ Margreet Huisman is een van de mensen die de zeldzame PLN-mutatie hebben. Een harttransplantatie redde haar leven. © Robin Hilberink

Iedereen met deze levensgevaarlijke hartziekte stamt af van één Fries; ook Margreet

Een donorhart heeft Margreet Huisman uit Enschede gered. Ze ontsnapte aan een vroege dood door de zeldzame PLN-mutatie. Duizenden mensen hebben die ook, maar vaak zonder het te weten. „Ze lopen rond met een tikkende tijdbom.”

Officieel heet het PLN R14del, maar het is PLN in de volksmond. Een erfelijke dna-fout die kan leiden tot een ernstige hartspierziekte en hartfalen. Op dit moment weten artsen dat zo'n 1700 mensen in Nederland dat foute dna dragen. Maar dat aantal moet veel groter zijn.

Geschat wordt dat dat zo'n 15.000 mensen in Nederland hier aan lijden. Onwetend. Daarom vertelt de Enschedese haar levensverhaal. Om mensen te waarschuwen en in de hoop dat er meer geld beschikbaar komt voor onderzoek naar een behandeling.

Een dubbelleven

Haar verhaal is er een met een *happy end*, uiteindelijk. Maar ook met een lange periode waarin ze 'een dubbelleven' leidde.

„Ik stond nog midden in het leven. Aan de ene kant was ik hoopvol en probeerde ik gewoon mijn drukke leven vol te houden: gezin, werk, sport... Maar tegelijk was ik ook bezig met afscheid nemen, omdat de kans groot was dat ik vroeg zou overlijden. Je zit in een complex rouwproces. Hoe ga je de dingen regelen voor je kinderen als je er niet meer bent...?”

Haar moeder overleed jong

Margreets moeder overleed op 66-jarige leeftijd. Zij leed ook aan hartfalen. De oorzaak daarvan kwam pas aan het licht, toen Margreet in 2012 in het ziekenhuis terecht kwam. De PLN-mutatie was toen nog maar net bekend in de medische wereld.

„Ik had wat vage klachten en de huisarts zei: 'toch maar even een hartfilmpje maken. Vermoedelijk niets aan de hand'. Maar ik had al vrij snel een cardioloog naast m'n bed.”

Uit een erfelijkheidsonderzoek bleek dat er heel wat aan de hand was. Reden om ook haar moeder te testen. Ze bleek die PLN-mutatie ook te hebben. Niet veel later is ze overleden. Dit is dus mijn voorland, dacht ik. En ik heb nog zulke jonge kinderen.”

Bovendien: er is 50 procent kans dat ze het heeft doorgegeven aan haar twee zoons en dochter. Zij hebben zich bewust nog niet laten testen. „Ze hebben geen klachten. Als je weet dat je die aandoening ook hebt, ga je misschien veel minder onbevangen door het leven. Maar ze weten in elk geval waar ze op moeten letten.”

Het begint bij die ene Fries

Er is nog geen genezende behandeling. Maar inmiddels weten de artsen wel veel meer over de ziekte. Die is zo zeldzaam dat ze heel precies de bron hebben kunnen achterhalen. De genmutatie ontstond namelijk 700 jaar geleden bij een Fries. Alle PLN-dragers stammen af van hem af.

Ook Margreet is dus een afstammeling. En omdat Nederlanders de afgelopen eeuwen de hele wereld hebben rondgereisd, is die ziekte ook al geconstateerd in Amerika, Canada, Spanje en Noorwegen.

Ze kreeg ernstige klachten

De klachten bij PLN kunnen in het gunstigste geval nog verminderd worden met medicijnen. Soms is een ICD nodig, dat is een soort pacemaker die ingrijpt bij hartritmestoornissen. Maar in het uiterste geval is een steunhart, of uiteindelijk een harttransplantatie, noodzakelijk.

Ongeveer 25 procent van alle harttransplantaties in Nederland komt door een PLN-mutatie.

Niet elke patiënt met PLN krijgt ernstige klachten. Daarom lopen nog veel mensen onwetend met dit dna-defect rond. Margreet kreeg die ernstige klachten dus wel: zij kreeg ernstig hartfalen.

Het werd een aflopende zaak, totdat

In 2023 kwam ze op de wachtlijst voor een donorhart. „Dat is heel confronterend en beangstigend. Want het kan wel vijf jaar duren voor er een donorhart is. Maar ik was ook vooral heel blij dat ik nog op die lijst was gekomen.”

In juni 2023 werd de situatie kritiek. „Ik lag weken op de hartbewaking. Op een gegeven moment kon ik zelfs geen eten, helemaal niets, meer binnen houden. Het was echt een aflopende zaak.”

Trump schrapt onderzoek

Ze voelt zich nu goed. „Ik wandel weer, kan weer zwemmen en wat vrijwilligerswerk doen. Het nieuwe hart is niet vatbaar voor de PLN-afwijking.” De Enschedese beseft hoeveel geluk ze heeft gehad.

Op 14 september doet ze daarom mee aan een ‘marathon’ op het circuit van Zandvoort om geld in te zamelen voor wetenschappelijk onderzoek naar PLN.

Het is het eerste grote evenement van de stichting PLN. Ze noemen het de ‘Tikkende Klok Challenge’, omdat zoveel mensen niet weten dat ze gevaar lopen en hun hart er zonder waarschuwing mee kan stoppen..

Margreet doet met haar familie ook mee om geld in te zamelen voor een al ver gevorderd onderzoek. Haar team: [Een opgelucht hart](#). „Het is zo belangrijk. Er liep een aantal veelbelovende onderzoeken in de Verenigde Staten naar een behandeling. Maar door het beleid van president Trump zijn die gestaakt. Ik voel me echt geroepen om een rol te spelen.”

Meer info

Meer informatie over de ‘Tikkende Klok Challenge’: www.detikkendeklokchallenge.nl

En voor meer over PLN: www.plnheart.org



▲ Margreet Huisman © Robin Hilberink