

Donderdag
11 september 2025

Raphael (16) uit Leeuwarden is drager van het PLN-gen: 'Ik kan ziek worden, maar het hoeft niet'

Ines Jonker • Vandaag, 07:10 • [Leeuwarden](#)

Deel dit artikel





Feline, Raphael en Ilse Tolk gaan zondag een marathon wandelen om geld op te halen voor onderzoek naar PLN. Foto: Marchje Andringa

Raphael Tolk (16) uit Leeuwarden is drager van het PLN-gen, ook wel de Friese hartspierziekte genoemd. Hij doet zondag mee aan de eerste editie van de Tikkende Klok Challenge in Zandvoort. „Ik kan ziek worden, maar het hoeft niet.”

Lees meer over

Leeuwarden

PLN is geen heel bekende ziekte, maar wel een met ingrijpende gevolgen. Een mutatie in het PLN-gen kan zorgen voor ernstig hartfalen. Het opmerkelijke is: de ziekte komt vooral voor in Friesland, Groningen, Drenthe en Noord-Holland. Wetenschappers vermoeden dat de mutatie zeven eeuwen geleden in Friesland is ontstaan, vandaar de naam de Friese hartspierziekte.

Veel dragers weten evenwel niet dat zij het gen hebben. „Zij lopen dus rond met een tikkende tijdbom. Kinderen hebben 50 procent kans de aandoening te erven, dus treft de aandoening hele families generatie op generatie”, vertelt Pieter Glijnis. De Noord-Hollander kreeg uit het niets te maken met ernstig hartfalen en onderging twaalf jaar geleden een harttransplantatie. Hij is oprichter van de stichting PLN, organisator van de Tikkende Klok Challenge op het circuit van Zandvoort.

Kinderen laten zich testen

Het doel van het evenement is om geld op te halen voor onderzoek naar de erfelijke hartafwijking én bewustwording. Glijnis: „Er zijn nu ruim tweeduizend dragers bekend, maar er moeten er veel meer zijn. Als mensen weten dat het in hun familie voorkomt, kunnen ze zich laten testen.”



Feline, Ilse en Raphael Tolk Foto: Marchje Andringa

Deelnemers kunnen een marathon of kortere afstand wandelen of hardlopen. Onder hen is de familie Tolk uit Leeuwarden: moeder Ilse (42), zoon Raphael (16) en dochter Feline (12). Ilse's echtgenoot Erik bleek in 2019 drager van het gen en is progressief ziek. Zijn broer, Ilse's zwager, is zes jaar geleden overleden. Ilse: „Pas later kwamen we erachter dat zijn klachten werden veroorzaakt door dit gen. Toen we wisten dat Erik drager was, hebben we onze kinderen de keuze gegeven om zich te laten testen. Dat kan vanaf tien jaar. Zij hebben hier alle vier, op hun eigen moment, voor gekozen.”

Formule 1-fan

Alleen Raphael bleek drager. Hoe hij dat vond? „Ik wist niet zo goed wat ik er mee moest. Het gen kan actief worden, maar het hoeft niet. Ik weet dus niet of ik ziek

word.” Met zijn vader gaat het redelijk. Ilse: „Hij heeft een hartpompcapaciteit van 40 procent, maar amper klachten, behalve vermoeidheid.” Dankzij een ICD, een defibrillator die elektrische schokken geeft bij levensbedreigende hartritmestoornissen, kan hij goed functioneren.

Toen Raphael hoorde over de Challenge op het Circuit van Zandvoort, wilde hij als Formule 1-fan dolgraag meedoen. Met zijn drieën gaan ze een marathon wandelen. „We hebben goed getraind. Een paar keer 25 kilometer gelopen.” Het gezin heeft al bijna 3000 euro opgehaald. „Jullie moeten nog even leuren bij je docenten”, aldus Ilse tegen haar kinderen.

5000 tot 15.000 dragers in Nederland

Het PLN-gen is relatief vaak gevonden op Ameland, rond Dokkum, in de Friese Wâlden en enkele dorpen in de kop van Noord-Holland, maar duikt ook geregeld op in Groningen en Drenthe.

Inmiddels zijn tussen de 2000 en 2500 dragers bekend. „In Nederland worden jaarlijks zo’n honderd tot honderdvijftig nieuwe dragers ontdekt, van wie de meesten in de noordelijke helft van Nederland wonen. De schatting is dat er tussen de 5000 en 15.000 gendragers in Nederland zijn”, zegt Paul van der Zwaag.

De klinisch geneticus van het UMCG ontdekte in 2010 dat het gen was terug te voeren tot een Friese voorvader in de veertiende eeuw. Dit verklaart waarom het foute gen vooral in het Noorden voorkomt.

Deel dragers wordt niet ziek

Er worden momenteel verschillende behandelingen onderzocht, specifiek gericht tegen de aanleg in het PLN-gen. Van der Zwaag: „Dit zijn nog studies in diermodellen en dus nog niet bij patiënten. Momenteel wordt wel onderzoek gedaan naar een nieuwe behandeling voor hartfalen, waar ook PLN-patiënten aan deelnemen.”

Niels Grote Beverborg, cardioloog in opleiding in Frisius MC in Leeuwarden, is een van de onderzoekers in het UMCG die zich bezighouden met PLN. „We zijn bezig om patiënten in kaart te brengen, om te ontdekken welke factoren voorspellen wie er ziek wordt en wie niet. Een deel van de dragers wordt helemaal niet ziek. Die hoeft je dus ook niet elk jaar naar het ziekenhuis te laten komen”, zegt de onderzoeker, die zondag met een UMCG-team ook meedoet aan de sponsorloop. Hij zal 84 kilometer hardlopen.



Erfelijke hartspierziekte PLN plaagt Ameland. 'Op een eiland ben je al gauw familie van elkaar'

[Lees dit artikel](#)



Gen-afwijking in de familie: daar gaat je zorgeloos bestaan

[Lees dit artikel](#)