

Reportage

De onvermoeibare missie van

► Leven met een tijdbom: hartspierziekte PLN

HOOGVEEN - 'Onze familie is getroffen door een erfelijke hartziekte en ook ikzelf heb deze aandoening. PLN is levensbedreigend. Het dragen van het gen is te vergelijken met een tijdbom: het kan zich ineens openbaren en leiden tot de dood.' Enkele zinnen uit een mail van Evert de Boer (61). Hij is secretaris van een stichting die zich beijvert meer voorlichting te geven over deze tot voor kort onbekende ziekte die vooral in het noorden dodelijke slachtoffers maakt.

Ton Henzen

Deze hartaandoening heeft zijn oorsprong in Friesland ongeveer 700 jaar geleden en is genetisch bepaald waardoor er een 50% kans is dat het wordt overgedragen aan de volgende generatie. Op dit moment zijn er ongeveer 1000 dragers geïdentificeerd. De meeste dragers wonen in Noord Nederland, ook in deze regio. Omdat het een recent (2011) ontdekte aandoening is, zijn er nog duizenden personen die niet weten dat zij drager zijn en ernstige risico's lopen op onder andere hartfalen en ook een hartstilstand. Er is nog geen behandelmethode.

Evert de Boer, telg uit de bekende supermarktfamilie uit Hoogeveen, woonde en werkte van 1990 tot 2011 in de Verenigde Staten (Orlando, Florida). Hij had een eigen bedrijf, eerst in de recycling en daarna kwam hij toch weer terecht in de levensmiddelen die hij uit Europa importeerde voor de groothandelmarkt. De laatste twaalf jaar in de VS richtte hij zich op de horeca, waaronder grote restaurantketens. Hij had in Amerika het advies gekregen een pacemaker te laten plaatsen, omdat hij wat last had van pijn op de borst. 'Ik dacht dat het met stress te maken had. Ik had een achter-

neef die tot voor kort hoofd van de afdeling cardiologie was van het Radboud Ziekenhuis in Nijmegen. Hij vond dat een pacemaker op dat moment nog niet nodig was, maar adviseerde wel bij terugkeer in Nederland me te laten onderzoeken.'

UMCG

Evert de Boer kwam in 2012 terug in ons land. Hij liet zich on-

derzoeken in het UMCG in Groningen. Het advies was een pacemaker te plaatsen en kort daarna werd bekend dat hij drager was van het PLN-gen. Een aantal achterneven was daarmee ook al geïdentificeerd. Een ICD-pacemaker (Implanteerbare Cardioverter Defibrillator) werd bij hem ingebracht om als het hart op hol slaat dit weer in zijn ritme te krijgen.

Evert de Boer: 'Ik heb mijn hele leven nergens last van gehad. Op een gegeven moment gebeurt er iets waardoor het gen actief wordt. Drie maanden na het plaatsen van de ICD mocht ik weer sporten en begreep niet waarom ik toen tegen een bepaalde barrière aanliep. Toen heb ik mezelf tot twee keer toe behoorlijk geforceerd en ben daarna tweemaal een aantal dagen behoorlijk van de kaart geweest. Een half jaar later werd

bekend dat het gen actief was geworden. Ik ben er van overtuigd dat ik het had geactiveerd door een fysieke grens over te gaan. Er wordt momenteel bij patiënten uitgebreid onderzoek gedaan via een telefonische enquête - die door onze stichting wordt gefinancierd - naar de relatie tussen het actief worden van het gen en sporten. Met name jonge mensen die hun grenzen opzoeken bij het sporten en drager van het gen blijken te zijn, lopen een groot risico.'

Nouri

Plotseling kunnen zware hart-ritmestoornissen optreden die

soms dodelijk kunnen zijn. De naam van de Ajax-speler Nouri valt. Ook hij werd het slachtoffer van ernstige hartritmestoornissen. Hij werd verpleegd in het AMC in Amsterdam waar ook on-

► **De hartaandoening heeft zijn oorsprong in Friesland ongeveer 700 jaar geleden**

derzoek wordt verricht naar het PLN-gen. Ongetwijfeld wordt ook bij Nouri nagegaan of hij drager is. Het ontstaan van dit gen, een DNA-

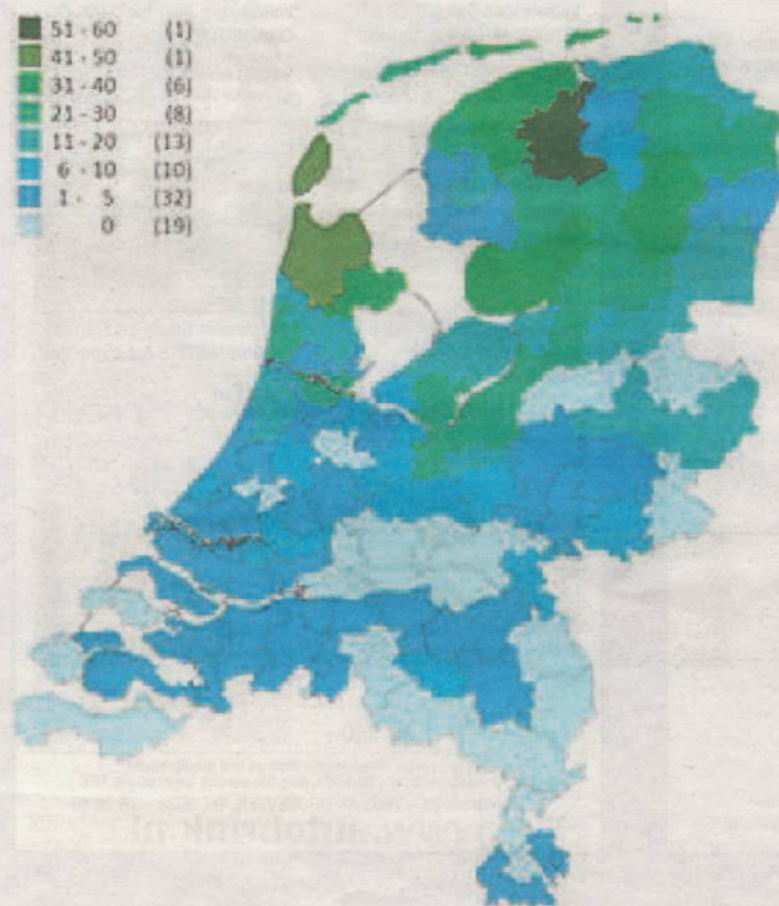
mutatie waarvan de oorzaak onbekend is, gaat terug tot de veertiende eeuw. Waarschijnlijk is er circa 700 jaar geleden een Friese voorouder geweest waarbij deze gen-mutatie is opgetreden en zijn alle patiënten daar afstamming van. Stamboom-onderzoek geeft aan dat de bron zeer waarschijnlijk een adellijke familie in Sneek is. Opmerkelijk is dat vooral families in het noorden van het land drager blijken te zijn. De geografische spreiding van de dragers duidt erop dat noorderlingen redelijk honkvast zijn. Inmiddels zijn er ook dragers getest in het buitenland onder meer in de Amerikaanse staat Michigan waarheen in het verleden Nederlanders met name uit de noordelijke provincies zijn geëmigreerd.

Evert de Boer en zijn partner wonen momenteel in Haren. Hij bracht zijn jeugd door in Hoogeveen, de bakermat van het supermarktconcern van vroeger. Evert de Boer was eind jaren 80 verantwoordelijk voor de franchise-ondernemingen. Nadat Supermarkt De Boer naar de beurs was gegaan, stapte hij kort daarna uit de zaak en emigreerde naar de Verenigde Staten.

Bij terugkeer stapte hij in een bedrijf dat zijn neef en naamge-



Evert de Boer, telg uit de bekende supermarktfamilie, woonde en werkte van 1990 tot 2011 in de Verenigde Staten (Orlando, Florida). André Weima ©



Hart onder de riem voor fietsende

HOOGVEEN - De Stichting Genetische Hartspierziekte PLN (www.hartspierziektepln.nl) zet zich in voor het vinden van een behandelmethode in een bijzonder Trans-Atlantisch project waarin naast het UMCG (Groningen), UMC (Utrecht) en AMC (Amsterdam) ook een aantal vooraanstaande onderzoekers in de Verenigde Staten samenwerken. Evert de Boer is secretaris van de Stichting PLN en daardoor nauw betrokken bij alle activiteiten van deze stichting.

1600 km. fietsen

De Hartstichting ondersteunt een bijzondere actie van negen cardiologen die 1600 km. gaan fietsen, van Maastricht naar Barcelona, om geld in te zamelen voor de Stichting PLN. Deze spontane actie is pas vrij laat door de Hartstichting als project

geadopteerd waardoor tot de datum van vertrek komende zaterdag er niet veel tijd is om publiciteit te krijgen en geld in te zamelen. De Hartstichting sponsort deze tocht door voor elke gift 25% extra te doneren.

Onder begeleiding van Koos Groenendaal, ploegleider en oudrenner, gaan jonge arts-onderzoekers en cardiologen van onder andere het UMC Utrecht en het VUmc in Amsterdam de uitdaging aan. Gedurende 8 dagen volgen zij een parcours met pieken en dalen langs Luxemburg, Duitsland en Frankrijk tot het eindpunt in Noord-Spanje. In Barcelona wonen zij het jaarlijkse ESC Congres bij: het grootste op het gebied van cardiologie waar de belangrijkste nieuwe ontwikkelingen en studies door internationale onderzoekers worden gepresenteerd.

Het fundamentele PLN-onderzoek richt zich vooral op wat er in de hartspiercel misgaat en waarom sommige PLN-dragers wel of geen klachten krijgen. Daarnaast worden alle gegevens verzameld in één da-

tabase om de onderzoekers van de juiste, complete en meest actuele gegevens te voorzien.

De stichting is opgericht om de levensbedreigende hartspierziekte PLN te overwinnen. Deze genetische afwijking veroorzaakt hartspierziekten (cardiomyopathiën, hartritmestoornissen), waarbij de pompfunctie van de hartspier aanzienlijk wordt aangetast. PLN-gen-dragers zijn belast met ernstig hartfalen dat tot harttransplantatie of zelfs plotseling tot de dood kan leiden.

Onderzoekscentra

De stichting houdt zich continu bezig met wetenschappelijke onderzoeken en projecten. De afgelopen jaren heeft zij het netwerk uitgebreid met een internationaal samenwerkingsverband van gerenommeerde Nederlandse en buitenlandse onderzoekscentra.

In het noorden van Nederland heeft waarschijnlijk één op de 1.500 mensen deze mutatie. Dit bete-

De meeste dragers van de PLN-mutatie wonen in het noorden.

Stichting PLN ©

OPMERKELIJK PLN is levensbedreigend, het dragen van het gen is te vergelijken met een tijdbom: het kan zich ineens openbaren en leiden tot de dood.

Reportage

Evert de Boer

DE FEITEN

noot in Hoogeveen had opgezet. In 2013 volgde de diagnose dat Evert de Boer het PLN-gen bij zich droeg. Het gen was pas kort daarvoor in de medische wereld bekend geworden. Het is de missie van de Stichting PLN (www.hartspierziektepln.nl) en Evert de Boer als secretaris zoveel mogelijk dragers van het gen van voorlichting te voorzien, bewustwording bij te brengen en mensen ertoe aan te zetten zich te laten onderzoeken. De voorlichting richt zich onder meer op de intensiteit van het sporten en een gezonde levensstijl aan te houden. Een levenswijze die wellicht kan voorkomen dat het gen bij dragers de kop opsteekt. De belangrijkste opdracht van de stichting is om een behandelmethode te vinden voor PLN en onnodig overlijden te voorkomen.

Fietstocht

De stichting werkt met een budget van 2,5 miljoen euro, waarvan 1,5 miljoen bijeen is gebracht door de patiënten en hun families. De stichting heeft nog niet de beschikking over overheidsgeld. Wel zoekt zij de publiciteit om zoveel mogelijk sponsors en particuliere giften binnen te krijgen bijvoorbeeld ter ondersteuning van een marathon-fietsstocht van negen cardiologen die zaterdag begint.

De Boer heeft een verslechterde lichamelijke conditie. Hardlopen bijvoorbeeld lukt hem niet meer. Hij is optimistisch dat dankzij de internationale medische samenwerking onderzoekers erin slagen de oorzaak van de DNA-mutatie te vinden. De volgende stap is het ontwikkelen van een succesvolle therapie. In de Verenigde Staten zijn er minder wettelijke beperkingen om

gen-therapieën te ontwikkelen voor het bestrijden van erfelijke ziekten. Evert de Boer kijkt dan ook met spanning naar de kabinetsformatie en wat de onderhandelaars afspreken over onder andere embryonaal onderzoek.

Evert de Boer neemt op het zonovergoten terras van Hotel Hoogeveen een hap van zijn zalmzalade. 'Het perspectief is dat mijn conditie in de loop der jaren achteruit zal gaan. Dat is duidelijk. Zolang er nog geen behandelmethode is, is dat de weg die begaan moet worden. Als je aanleg hebt, omdat je drager bent, maar het gen wordt niet actief dankzij bijvoorbeeld je levensstijl, dan kun je de aandoening uitstellen of afwenden. Als die periode lang genoeg duurt, hopen wij over een jaar of tien, misschien vijftien jaar een behandelmethode te hebben. Als het eerder kan: heel graag. Rust en regelmaat zijn belangrijk, maar wel iedere dag genieten van wat we nog kunnen doen.'

Sommige patiënten hebben een harttransplantatie ondergaan en zijn als herbooren tevoorschijn gekomen. Andere patiënten hebben baat bij hartondersteunende apparatuur. Evert de Boer is daar nog niet mee bezig. Dagelijks zet hij zich in voor de stichting. Als een onvermoeibare missionaris.



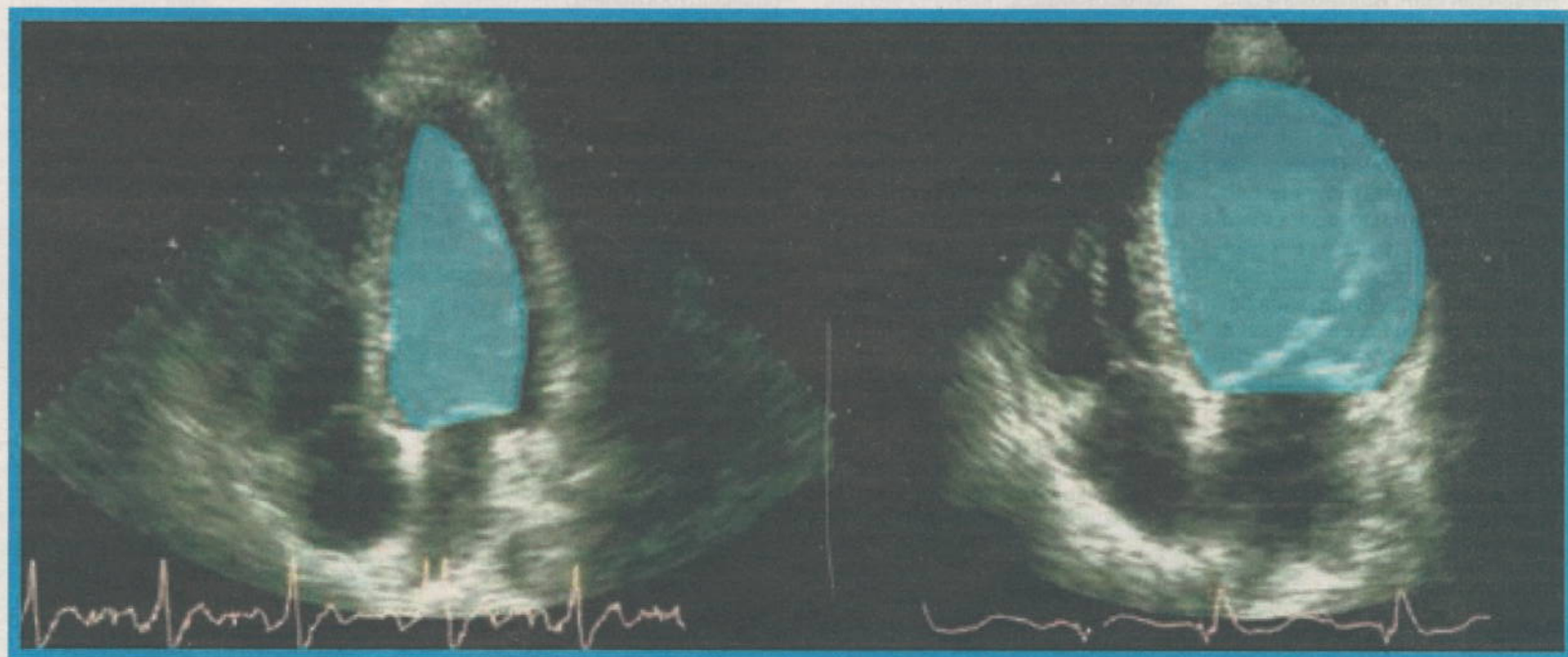
Evert de Boer.
André Weima ©

- De Stichting Genetische Hartspierziekte PLN is opgezet door lotgenoten met PLN, familie en hun geliefden, met als doel om deze hartspierziekte de wereld uit te krijgen.
- Om dit te realiseren heeft de stichting particuliere giften nodig, zodat ze meer onderzoeken kan laten doen en een remedie kan vinden tegen deze dodelijke ziekte.
- Een drager heeft bij elk kind 50% kans om het foutieve PLN door te geven.
- Meer dan 50% van de dragers van de PLN-mutatie wordt ziek.
- De gemiddelde levensverwachting van een PLN-drager werd in een brochure gesteld op 42 jaar, maar daarvan komen de onderzoekers inmiddels terug met name omdat dragers eerder onder behandeling komen van een cardioloog.
- Er is gerechtvaardigde hoop dat een of meer bestaande medicijnen aangewend kunnen worden om het verloop van deze ziekte te beïnvloeden en mogelijke gevolgen te onderdrukken.
- Zodra er een therapie is met voldoende perspectief kan van daaruit een financiering worden gevonden om tot standaardbehandelingen van patiënten te komen.

cardiologen

kent dat er in Nederland duizenden mensen met deze mutatie moeten rondlopen. Deze is nog te onbekend, waardoor het voor sommigen te laat is om in te grijpen. Bij ongeveer 1000 mensen is nu vastgesteld dat zij drager zijn. De PLN-mutatie is een genetische afwijking die een hartspierziekte veroorzaakt waarbij de hartspier kan verwijden en minder goed kan gaan pompen. Dit is vooral de linker hartkamer, maar ook vaak de rechterhartkamer. Opvallend is dat er in de hartkamers veel bindweefsel is. Een typisch kenmerk is dat er veel levensbedreigende hartritme stoornissen voorkomen bij mensen met deze genmutatie. De aanleg komt bij mannen en vrouwen even vaak voor.

Eerder onderzoek bij een groep van 51 patiënten met een hartspierziekte en de PLN-mutatie laat zien dat er bij 47% van deze patiënten een ritmestoom optrad die leidde tot een schok van een inwendige defibrillator (ICD) om het normale hartritme te herstellen. In



Links echo van een gezond hart, rechts echo van een hart met een hartspierziekte.

Stichting PLN ©

deze patiëntengroep werd bij 18% een harttransplantatie uitgevoerd en 36% van de patiënten had een nauw verwant familielid dat plotseling voor het 50e levensjaar aan een hartstilstand was overleden. Bij een

recentere studie bij een groep van 403 personen met de PLN-mutatie is gebleken dat de kans om te overlijden veel groter is vergeleken met de algemene populatie, vooral in de leeftijdsgroep 20 tot 25 jaar. In een

subgroep van 295 personen die onderzoek hadden ondergaan bij een cardioloog, trad gedurende een periode van 42 maanden bij 19% een levensbedreigende ritmestoom op en bij 11% ernstig hartfalen.

» De link naar de website van de Stichting PLN: <http://hartspierziektepln.nl/steun-onze-fietsactie>