



Goos Bies · Vandaag, 06:55 · Friesland

Deel dit artikel



De wetenschap van een erfelijke hartziekte in de familie maakt abrupt een einde aan je zorgeloos bestaan. Dat gevoel blijft achter na het zien van de documentaire *Aan het hart*.

Vrolijk fluitend gingen de vier zussen met de trein naar het AMC in Amsterdam, vertelt Tiny. Ze lieten zich in het ziekenhuis testen op de aanwezigheid van het PLN-gen, „We hadden geen enkel benul wat het inhield en dat je er zo verschrikkelijk veel klachten van kan krijgen in de familie. We maakten er gelijk een dagje uit van, een zussen-uitje.”

De 2Doc-documentaire *Aan het hart* behandelt de ethische dilemma's die horen bij een erfelijke ziekte, aan de hand van Marian en tientallen familieleden. Zij blijken mogelijk te beschikken over een erfelijk gen, dat het risico verhoogt op een ernstige hartspierziekte. In dit geval PLN, dat vooral voorkomt in Friesland, de kop van Noord-Holland en de Noordoostpolder.

In de documentaire van Mirjam Bartelsman vertelt Marian – nicht van Tiny – dat haar jongste broer Joost op 4 oktober 1991 op 25-jarige leeftijd is overleden, nadat hij op vakantie op Terschelling in elkaar was gezakt. Vijf dagen later stierf haar vader. „Oók aan een hartstilstand.”

Heb ik het ook?

Pas twintig jaar later blijkt de waarschijnlijke oorzaak. Vader en zoon bleken drager van het dan ontdekte PLN-gen, dat kan zorgen voor een hartspierverdikking, veel ritmestoornissen en plotseling overlijden. Vanaf dan is de vraag voor alle familieleden: heb ik het ook en laat ik me testen. De kans is 50 procent dat een drager het gen doorgeeft.

Bij Riet – zus van Tiny – komt aan het licht dat ze een zeer actief gen in haar lichaam heeft, haar hart blijkt een sterk verminderde pompfunctie te hebben. Een oplossing is de plaatsing van een implanteerbare defibrillator (icd), die haar hartritme weer op gang brengt als dat plots stilvalt. Haar man vertelt dat Riet zo zes keer terug is gebracht onder de levenden.

Duidelijk wordt dat het weinig uitmaakt als je ervoor kiest je niet te laten testen. Vanaf het moment dat je hoort dat je het gen kan dragen, draag je die knagende wetenschap bij je. Ron, die zich net als zijn zus aanvankelijk niet heeft laten testen, zegt daarover: „We voelen ons allebei prima. Als ik in de hartstreek wat krijg te voelen, dan kan ik altijd mijn eigen nog melden in het AMC.”

Helpt laat zich niet testen

Volgens klinisch geneticus Peter van Tintelen laat ruim de helft van de potentiële dragers van het PLN-gen zich niet testen. Dat kan zijn vanwege gebrek aan urgentie, maar ook om religieuze of financiële redenen. Een jonge man laat weten dat hij als zelfstandige bang is geen arbeidsongeschiktheidsverzekering meer te kunnen afsluiten als bekend wordt dat hij een verhoogde kans op een hartspierziekte heeft. En er is een groep die doet aan 'struisvogelpolitiek', zo van: 'als ik het er niet over heb, dan bestaat het niet'.

Van Tintelen raadt deze mensen aan in elk geval onder controle van een cardioloog te blijven. „Als dokters maken we ons het meest zorgen dat iemand plotseling iets overkomt. Dat proberen we te vermijden”, zegt hij tegen Mart, die zich niet wil laten testen.

Maar ook als je je wel laat testen, kun je je niet volledig beschermen tegen de dreigende ziekte. Astrid (nicht van Ron) vertelt over zus Judith, die uit gegevens van het ziekenhuis bij het douchen een keer gered bleek te zijn door haar icd. Drie dagen na dit incident is ze, waarschijnlijk tijdens het strijken, alsnog dodelijk getroffen door een hartstilstand. „De icd heeft niet ingegrepen. Je vindt je zus op het bedje van haar zoontje, 35 geworden. Een hard gelag.”

Jordy (tantezegger van Marian) krijgt juist problemen doordat zich een gevaarlijk stolsel vormt op een draadje van de icd die op zijn 25ste bij zijn hartklep is geplaatst. Artsen vonden zijn hartslag te onregelmatig om niks mee te doen. „Juist doordat ik een icd heb, ben ik er eigenlijk niet beter van af gekomen.”

Het enige dat aan alle onzekerheid een eind kan maken is je toch te laten testen. Janneke krijgt in de documentaire te horen dat ze het gen niet draagt. „Ik ben wel opgelucht”, reageert ze wat beduusd, waarna ze tegen haar twee jonge kinderen zegt: „Dus eh, jullie hebben het ook niet!”

2Doc-documentaire *Aan het hart is* maandag 7 september om 20.25 uur te zien bij de NTR op NPO2.