

Haast om het hart te onderzoeken

Pieter Glijnis (58) heeft weleens een wetenschapper aan de lijn. 'Ha Pieter, ik heb net een plakje van je hart onder de microscoop liggen', hoort hij dan aan de andere kant van de lijn.

„Ja, dat is dan best een apart gesprek”, zegt hij. Maar de oprichter van de Stichting PLN hoopt stiekem dat er in de nabije toekomst veel meer plakjes van harten onder de microscoop komen te liggen.

De stichting uit Middenmeer zet zich in voor het behandelbaar maken van de mutatie van het phospholamban-gen. Bij mensen met deze erfelijke hartspierziekte kunnen hartfalen en levensbedreigende ritmestoornissen optreden.

Om onderzoek te stimuleren, is er sinds kort de Hartenbank in het Universitair Medisch Centrum Amsterdam. De dragers van het PLN-gen worden gevraagd om na overlijden hun hart beschikbaar te stellen. Medische wetenschappers kunnen hier dan indien nodig gebruik van maken.

Catalogus

„De bedoeling is dat de bank een soort catalogus wordt voor onderzoekers”, vertelt Glijnis. „Je hebt bij elke ziekte een aantal stadia. Het zou mooi zijn als we per stadium van de ziekte een aantal harten

'in huis' hebben waarmee specifiek onderzoek kan worden gedaan. Als je je aanmeldt voor de Hartenbank, geef je ook toestemming om je medisch rapport in te zien. Als een onderzoeker denkt: hé, dit hart met deze achtergrond komt mij goed van pas, dan gaat zijn verzoek langs een commissie. Daarna kan het onderzoek gedaan worden.”

Glijnis zelf was een van de eerste aanmelders voor de Hartenbank. Hij heeft zelf een transplantatiehart. De vijftiger is door PLN jarenlang flink ziek geweest. Vierenhalf jaar liep hij met een steunhart; een elektrische pomp in zijn borstkas. Hij kreeg hulp van een donor. Het gaat goed met hem. Glijnis weet waar hij het voor doet. Hij gaat als oprichter van de stichting voorop in de strijd voor het behandelbaar maken van PLN.

Om dat hoofddoel te bereiken, neemt Stichting PLN een groot deel van de financiering voor de Hartenbank op zich. Het initiatief kan later ook worden doorgetrokken naar andere hartspierziekten. Maar de stichting heeft er bewust voor gekozen om eerst het eigen hoofddoel na te streven.

Het tempo móet er namelijk flink in zitten, stelt Glijnis. Er is geen tijd te verliezen. „Mensen vragen mij weleens waarom ik altijd maar haast lijkt te hebben”, vertelt hij. „Dan zeg ik: ja, ik heb drie kinderen, en deze ziekte overerft voor vijftig procent. Begrijp je dan dat ik haast heb? Ja? Mooi, dan gaan we nu weer aan de slag.”

„Niet alleen heb ik haast voor mijn kinderen, ik heb ook haast voor mijn familie en voor de rest van de samenleving. Hele gezinnen worden door PLN ontworpen. Dus hoe sneller we een oplossing hebben, hoe mooier.”

'Exportproduct'

PLN is een 'Nederlandse' ziekte: het is hier ontstaan en van hieruit de wereld overgegaan. Glijnis noemt het gekserend een Nederlands exportproduct. „En helaas zijn wij op heel veel vlakken goed in exporteren. Ook op dit vlak dus. Inmiddels zijn er wereldwijd gevallen bekend in landen als de Verenigde Staten en Canada, maar ook in China en Japan.”

Om onderzoek te doen, zijn er dan ook niet alleen onderzoekers uit Nederland bij betrokken. „Over de hele wereld zijn er zo'n vijftig medische wetenschappers bezig. Dat heeft niet alleen de versprei-

ding van de ziekte als reden. We kunnen moeilijk aannemen dat wij als Nederlanders deze ziekte maar eventjes uitbannen. We hebben daarbij de hulp nodig van wetenschappers die er verstand van hebben; waar ook ter wereld. Amerika is op sommige wetenschappelijke gebieden veel verder dan wij, maar ook bijvoorbeeld Duitsland.”

De ziekte komt het meest voor in de noordelijke provincies Friesland, Groningen en Noord-Holland. Vanaf het twintigste levensjaar wordt het PLN-gen een gevaar voor de gezondheid. Op zeventigjarige leeftijd heeft de helft van de PLN-dragers serieuze hartgerelateerde klachten.

Er zijn op dit moment iets meer dan 1200 patiënten bekend. Maar volgens de stichting lopen er zo'n dertienduizend Nederlandse patiënten rond die niet weten dat zij PLN-drager zijn.

Pieter Glijnis voorop in de strijd voor behandeling hartspierziekte

Op zich logisch, omdat het nou eenmaal geen verkoudheid is. Sommige mensen lijken het ook niet te willen weten. „Er heerst een soort taboe op hartklachten, want wat betekent het voor mijn hypotheek, of kan ik nog wel een levensverzekering afsluiten”, verwoordt Glijnis de zorgen. Het liefst ziet de stichting toch dat mensen bij de minste of geringste klachten aan het hart naar de huisarts gaan. „We krijgen heel regelmatig vragen en opmerkingen van mensen die moeite hebben om dit

verhaal uit te dragen aan de familie”, vertelt Annette Klinkert (58). „Veel mensen durven zich niet te laten testen of er zelfs maar over te praten. Als jij hoort dat jij mogelijk de drager bent en het aan je kinderen hebt doorgegeven, hoe ga je daar dan mee om? Dat is echt wel een probleem.”

Uitpluizen

Klinkert heeft ook een transplantatiehart en is haar broer verloren aan het gen. Ze houdt zich als vrijwilliger van de stichting onder meer bezig met het grondig uitpluizen van de familiestambomen.

Glijnis: „Dat werk is heel hard nodig. De onderzoeken worden nu nog in Duitsland getest op varkens. Over twee of drie jaar kunnen we misschien al voor het eerst met mensen aan de slag. Het is heel belangrijk dat we de mensen die wij dan kunnen helpen, al in beeld

hebben. Anders kun je iemand pas behandelen als hij of zij in het ziekenhuis ligt. En dan kan het zomaar al te laat zijn. Het is veel beter als je op tijd bij jezelf nagaat: als ik wat last heb van mijn hart, wat betekent dat dan? Heb ik familie die op jonge leeftijd is overleden aan hartklachten? Door die stamboom van families na te gaan, kunnen we ze vragen er rekening mee te houden.”

PLN is een relatief kleine ziekte. Maar de stichting schat in dat een kwart tot een derde van de harttransplantaties komt door mutaties van het PLN-gen. „Dus als we dit oplossen, komen er een heleboel harten voor andere mensen beschikbaar”, stelt Glijnis. „Annette en ik leven dankzij donoren. Het is onze levensmissie om deze ziekte behandelbaar te maken.”

Cas Broxterman

Hele gezinnen worden door het erfelijke PLN ontworicht



Linda van der Schaaf, Marise Goodwin, Annette Klinkert en Pieter Glijnis zetten zich vrijwillig in voor PLN.

FOTO'S NICK MAARSEN

'Weinig stress houdt buikpijn in toom'

Charlotte, 44 jaar, komt voorovergebogen mijn spreekkamer binnen. „Wat doet mijn buik zeer!“. Sinds twee dagen is ze misselijk en kan ze amper naar het toilet voor de ontlasting. Ze heeft dit wel eens vaker, maar nu is het zo pijnlijk. Ze is bekend met spastische darmen: flinke pijnlijke krampen in de buik, die onder andere door stress kunnen ontstaan. Het achtervolgt haar al haar hele leven. Er zijn maar weinig goede medicijnen om deze klachten, ook wel prikkelbare darm syndroom genoemd, tegen te gaan. Een gestructureerd en gezond leven met weinig stress houdt de klachten eventueel in toom.

Helaas is dat niet bij iedereen zo. Ik heb mensen, jong of oud en man of vrouw, met dezelfde klachten letterlijk over de grond zien rollen van de pijn en ondanks uitgebreid onderzoek van de buik niets gevonden. Het is in mijn ogen een gevaarlijke ziekte, omdat herhaaldelijke klachten andere onderliggende problemen eventueel kunnen maskeren. Ik onderzoek daarom de buik van Charlotte en laat een ontstekingswaarde (CRP) in haar bloed bepalen en urine controleren. Gelukkig, geen afwijkingen. Ik stel dezelfde diagnose, maar geef vanwege de heftigheid van de pijn een injectie met een pijnstiller in haar bil. „Ik ga je straks nog bellen”, vertel ik haar als ik de volgende patiënt binnenroep.

Suzanne Koster 19 jaar oud, is erg zenuwachtig. „Er komen hart- en vaatziekten in onze familie voor”, vertelt moeder. Suzanne heeft al een paar dagen pijn bij haar borstbeen en door familie met hartinfarcten is Suzanne flink bezorgd. „Ik ben zo bang”, zegt ze verdrietig. Ze heeft Google crop nageslagen en is daardoor nog meer in paniek geraakt. Als huisarts zie ik natuurlijk heel veel mensen met veel ziektebeelden. Over heel veel ziektes weet ik dan ook hoe vaak ze voorkomen in het dagelijks leven, bij welke leeftijd, welk geslacht en onder welke omstandigheden. Een hartinfarct bij zo'n jonge vrouw als Suzanne is echt zeer zeldzaam. Ik vind dan ook geen afwijkingen bij het lichamelijk onderzoek. De pijn op haar borstkas zit net links van haar borstbeen en is pijnlijk. „Dat zijn je tussenribspieren Suzanne.” Ik zie de paniek omslaan in opluchting en gerustgesteld verlaten ze mijn praktijk. Ook Charlotte, die ik nog even bel, blijkt opgelucht. Niet alleen door de pijn die gelukkig weg is, maar ook door een goede toiletgang.

Huisarts André van Loenen heeft een dokterspraktijk en is directeur van Medisch Centrum Zaanzorg waar verschillende hulpverleners met elkaar samenwerken. Om de week schrijft hij voor deze krant.



Langs de eerste lijn



Oprichter Pieter Glijnis geeft uitleg over de plannen aan andere vrijwilligers.