

# CARDIOgen-Test

## Hart- en vaatziekten



Prof Dr. B. Weber Laboratoires Réunis

### Risico's in kaart

De CARDIOgen biedt u de mogelijkheid uw persoonlijk risico en predispositie op hart- en vaatziekten te bepalen. In deze brochure leggen wij uit hoe het zit met het risico op hart- en vaatziekten en hoe de test in zijn werk gaat.

### Cardiovasculaire aandoeningen (hart- en vaatziekten)

Het hart is een spier die bloed door het lichaam pompt. Om te kunnen functioneren heeft deze spier zuurstof nodig, aangeleverd via de kransslagaderen rond het hart. Als dit niet goed functioneert, kunnen er cardiovasculaire aandoeningen (hart- en vaatziekten) optreden. Dit zijn die ziekten die het hart en de bloedvaten betreffen, zoals het hartinfarct (dit is tevens de meest voorkomende doodsoorzaak), het herseninfarct (cva/beroerte) en verstopte vaten in de buik of benen. Veel van deze aandoeningen zijn progressief en beginnen sluipend op jonge leeftijd, maar in het algemeen ontstaan de aandoeningen pas op middelbare leeftijd.

Veel hart- en vaatziekten zijn genetisch bepaald. In de afgelopen jaren is de kennis over dit soort ziekten en hun erfelijke achtergronden sterk toegenomen. Daardoor zijn zowel het onderzoek naar de aanleg voor deze ziekten (het erfelijkheidsonderzoek, door middel van DNA-diagnostiek) als de behandeling verbeterd. Omdat deze erfelijke hartziekten, onbehandeld, kunnen leiden tot vervroegd overlijden (soms zelfs op de kinderleeftijd) is het belangrijk om zoveel mogelijk families (en individuele familieleden) met de aanleg voor deze ziekten op te sporen. Behandeling leidt namelijk tot een duidelijke verlaging van de kans op plotseling overlijden. Aan de andere kant is het ook belangrijk om familieleden die de aanleg voor de hartziekte in hun familie niet geërfd hebben, gerust te kunnen stellen.

Bij een verhoogde kans op genetisch bepaalde hart- en vaatziekten is het noodzakelijk om risicofactoren die wel behandelbaar zijn op te sporen en daarover advies te geven. Dit kan het geval zijn bij mensen (boven de dertig) die meerdere risicofactoren hebben (zoals een hartziekte, roken, suikerziekte).

De CARDIOgen test beoordeelt het relatieve risico op de volgende hart- en vaatziekten:

- Aderverkalking (atherosclerose)
- Ontstekingen
- Lipidenstofwisseling
- Trombose
- Homocysteïne metabolisme
- Hypertensie (te hoge bloeddruk)
- Oxidatieve stress

## Aderverkalking

Aderverkalking (atherosclerose) is een ziekte van de bloedvaten en wordt in belangrijke mate veroorzaakt door te veel (LDL)-cholesterol en andere stoffen in het bloed. Deze stoffen vormen, die tezamen een laagje op de binnenkant van de vaten, ook wel plaque genoemd. De vaten (kransslagaderen) worden hierdoor minder soepel, harder en nauwer. Als de vaten steeds verder vernauwen, kan verstopping ontstaan. Als er door een bloedprop geen bloed meer stroomt door (een deel van) de hartspier, raakt deze verlamd, met als gevolg een hartinfarct of hartaanval. De ernst van het infarct is afhankelijk van de grootte van het deel van de hartspier die wordt beschadigd. Het gevolg is dat de hartspier niet goed meer werkt of zelfs helemaal niet meer, zodat er sprake is van acuut overlijden. Het ontstaan van aderverkalking heeft met vele factoren te maken: een ongezonde leefstijl (zoals roken en ongezonde voeding), een aantal fysiologische en biochemische factoren (zoals hoge bloeddruk, suikerziekte, verhoogd cholesterol, vetzucht) en een bepaalde erfelijke aanleg.

## Overige aandoeningen

- Ontstekingen spelen onder andere een belangrijke rol bij de oxydatie van LDL-cholesterol. Genetische variaties kunnen zorgen voor de aanmaak van stoffen die ontstekingsreacties beïnvloeden.
- Veranderingen in het lipidenstofwisseling spelen een belangrijke rol in het ontstaan van aderverkalking. LDL-cholesterol (het foute cholesterol) bevordert het ontstaan van plaques, HDL-cholesterol gaat dit proces juist tegen.
- Trombose is het ontstaan van een bloedprop die de vaten afsluit; normaal is er een evenwicht tussen stoffen die zorgen voor stolling en stoffen die juist anti-stollend werken. Bij de vorming van anti-stollende stoffen kan door genetische variatie een verhoogd risico op trombose aanwezig zijn.
- Homocysteïne is een eiwit dat indien verhoogd een verhoogd risico op hart- en vaatziekten kan geven.

- Hoge bloeddruk kan ook door genetische variaties komen in het hormonaal systeem in de nier, dat de bloeddruk reguleert. Dit leidt ook tot een verhoogd risico op hart- en vaatziekten.
- Ons lichaam produceert vrije zuurstof radicalen. Deze zijn zeer schadelijk en spelen een rol in het ontstaan van hart- en vaatziekten. Normaal worden deze radicalen door het lichaam onschadelijk gemaakt, maar als het afweermecanisme tekort schiet, kan er oxidatieve stress ontstaan. Ook hierbij speelt genetische variatie een belangrijke rol.

Alle bovengenoemde factoren dragen (individueel of tezamen) bij aan het verkrijgen van cardiovasculaire aandoening.

## Wanneer laten testen?

Wanneer in uw familie hart- en vaatziekten voorkomen, met name bij eerstegraads familieleden (ouders, maar ook broers, zusters) kan het raadzaam zijn u genetisch te laten testen.

Voor de erfelijke aanleg maakt het niet uit op welk moment de test wordt uitgevoerd: voor de prognose en het advies wel.

## Risicofactoren cardiovasculaire aandoeningen

Het kennen van de risicofactoren is een eerste stap in de richting van preventie van hart- en vaatziekten, Hoewel sommige risicofactoren niet kunnen veranderen geldt dat gelukkig niet voor alle factoren.

### **Niet-beïnvloedbare risicofactoren:**

- Leeftijd/geslacht; de gemiddelde leeftijd voor een hartinfarct ligt tussen de 66 en 70 (man of vrouw);
- Etnische afkomst: iemand met een negroïde afkomst heeft een verhoogd risico op hoge bloeddruk;
- Genetisch: voor wie een vader of broer heeft met een hartinfarct of een vaatziekte (voor 55e jaar); of voor wie een moeder of een zus heeft met hart- en vaatziekten (voor 65e jaar).

### **Risicofactoren die te beïnvloeden zijn:**

- Roken, één van de belangrijkste risicofactoren op hart- en vaatziekten;
- Hoog cholesterol;
- Hypertensie (te hoge bloeddruk);
- Overgewicht of een te grote buikomvang;
- Diabetes mellitus type II (suikerziekte op latere leeftijd ontstaan, vaak samen met overgewicht en hypertensie);
- Gebrek aan lichaamsbeweging.

## Hoe werkt de CARDIOgen test?

U kiest voor de CARDIOgen test omdat u graag wilt weten of u een verhoogd risico hebt op hart- en vaatziekten. De genetische test met aanvullende leefstijladviezen geeft u informatie over hoe u het beste gezond kunt blijven. U bestelt deze test online nadat u vindt dat u voldoende bent voorgelicht.

De test bestaat uit twee delen:

- Het afnamepakket; u ontvangt dit thuis via de post.
- Persoonlijke en medische vragenlijsten; u vult deze online in via het beveiligde websprekuur.

Voordat u definitief besluit deze test te laten uitvoeren, kunt u altijd meer informatie vragen aan onze artsen via het websprekuur. Dit is binnen de beveiligde en privacy-gewaarborgde omgeving. Omdat het hier om uw medische gegevens gaat, moet u zich volgens de wet kenbaar maken en u legitimeren met een door u zelf aangemaakt wachtwoord. U krijgt vervolgens binnen drie werkdagen antwoord.

## Het DNA onderzoek via speeksel

U neemt thuis zelf speeksel af ten behoeve van het DNA onderzoek. Dit doet u met de speciaal ontwikkelde afname kit. U dient hiertoe zorgvuldig de bijgevoegde instructies op te volgen. Met de transport box die voldoet aan de strenge eisen van weefseltransport, stuurt u uw speekselmonster voor het DNA onderzoek naar het laboratorium waar Pregonius exclusief mee samenwerkt.

## Persoonlijke vragenlijsten

Met een persoonlijk account krijgt u de beschikking over uw persoonlijke pagina en kunt u inloggen bij het websprekuur van Pregonius. Bij de test hoort een aantal vragenlijsten over uw gezondheid, uw leefstijl en uw familiegeschiedenis. Deze worden u online aangeboden via uw persoonlijke pagina. Tevens dient u het toestemmingsformulier te ondertekenen (informed consent) ter bevestiging dat u vindt dat u voldoende bent geïnformeerd over de voor- en nadelen van een genetische test en toestemming geeft de CARDIOgen test te laten uitvoeren.

## Het laboratoriumonderzoek

Het laboratorium heeft maximaal drie weken nodig om uw DNA te analyseren en uw persoonlijk rapport inclusief aanbevelingen samen te stellen. Dit rapport is opgesteld in het Engels. Het persoonlijk rapport combineert de resultaten van het genetisch onderzoek en de informatie uit de ingevulde gezondheidsvragenlijsten. Door deze innovatieve methode is het mogelijk individueel advies op maat te geven over het aanpassen van uw levensstijl en voedingsgewoontes om zo optimaal

mogelijk gezond te blijven. Blijkt uit de test dat u een verhoogd risico loopt, dan kunt u besluiten tot aanvullend onderzoek dan wel regelmatige controles. U kunt dit afstemmen met uw eigen behandelend arts, of tijdens het consult met de arts van Pregenius.

Zodra uw rapport bij ons binnen is, ontvangt u een SMS met het verzoek in te loggen op het webspreekuur om een consult met één van onze artsen in te plannen. Tijdens dit half uur durend consult zal de arts het rapport met u bespreken. Tevens kan de arts aanbevelingen doen over een mogelijk vervolgtraject. Na dit consult ontvangt u het rapport en wordt het als Pdf-bestand bewaard in uw persoonlijke pagina binnen het webspreekuur.

## Hoe wordt uw genetisch materiaal beoordeeld?

Het genetisch materiaal (DNA) wordt in het laboratorium uit het speekselmonster gehaald en vermenigvuldigd met speciale apparatuur. Zo komt het unieke DNA in voldoende grote hoeveelheden beschikbaar om alle noodzakelijke gen testen te kunnen uitvoeren. Daarbij wordt gekeken naar zogeheten Single Nucleotide Polymorfismen (SNP's, ook wel polymorfisme), dit zijn de stukjes DNA die verantwoordelijk zijn voor de genotypering. De genotypering bepaalt uiteindelijk de unieke eigenschappen van een persoon. Een afwijking in de SNP kan een ongunstige verandering ofwel eigenschap teweeg brengen. Een dergelijke verandering kan leiden tot bijvoorbeeld suikerziekte (Diabetes Mellitus), borstkanker, of een verhoogd cholesterolgehalte in het bloed.

Bij sommige ziekten is uitsluitend 1 polymorfisme in een enkel gen voldoende om het ziektebeeld te veroorzaken. Een voorbeeld is Macula Degeneratie (netvlieslijtage). Bij andere aandoeningen ligt het complexer: bij diabetes bijvoorbeeld kunnen meerdere SNP's een bijdrage leveren aan het ontstaan van het ziektebeeld. Voor het ziektebeeld dat u wilt laten onderzoeken worden alleen die SNP's onderzocht die daarvoor specifiek verantwoordelijk zijn. U krijgt dus geen informatie over aandoeningen waar u niet specifiek naar laat zoeken.

Wel kunt u op verzoek onderzoek laten doen naar een of meerdere afwijkingen en is het mogelijk uw huidige gezondheidsstatus te laten onderzoeken door middel van een preventieve medische check-up. Zie hiervoor meer informatie in 'mijn scans'. Op uw verzoek kan de arts u ook verwijzen naar een lifestyle coach 'mijn coach' die u zal begeleiden met betrekking tot gewenste lifestyle aanpassingen.