

DE FOTO IS HELAAS
NIET BESCHIKBAAR
VOOR INTERNET

OBDUCTIE REDT LEVENS

Onwetendheid over erfelijke hartafwijking maakt onnodig slachtoffers

Een erfelijke hartafwijking is dikwijls de oorzaak van plotseling onverklaard overlijden bij jongeren. Zonder obductie of cardiogenetische screening van naaste verwanten, komen directe familieleden daar niet achter en lopen zij het risico eenzelfde dood te sterven.

JAN WILLEM BORLEFFS C.S.

Hart- en vaatziekten zijn de belangrijkste doodsoorzaken in de westerse wereld.¹ In 99 procent van de gevallen gaat het om 40-plussers en de plotselinge dood is meestal te wijten aan verstopping van de kransslagaderen (atherosclerose) die een hartstilstand tot gevolg heeft.^{1,2} Bij jongere slachtoffers spelen daarnaast erfelijke, monogenetische hartaandoeningen een rol. Denk aan ziekten van het myocard (cardiomyopathieën), primaire ritmestoornissen (brugadasyndroom, lang-QT-syndroom) en premature coronaire sclerose (familiaire hypercholesterolemie).^{3,4} In 60 tot 70 procent van gevallen van een plotseling (onverklaard) overlijden op jonge leeftijd is de dood een gevolg van een mogelijk erfelijke hartaandoening.^{2,5} Dit maakt plotselinge hartdood op jonge leeftijd een belangrijke voorspeller voor het optreden van cardiale sterfte bij eerstegraads familieleden.

Als geen obductie wordt verricht of als de patholoog bij obductie geen oorzaak vindt voor het overlijden, levert cardiologische evaluatie van familieleden in bijna 40 procent van de gevallen alsnog een erfelijke hartziekte op.⁶ Door vervolgens aangedane familieleden te behandelen (leef- en medicatieadviezen of het implanteren van een automatische defibrillator) wordt het risico op plotselinge hartdood verlaagd.^{6,7} De opbrengst van een dergelijke strategie is formeel nog niet onderzocht.

GEEN GEMEENGOED

Vaak wordt in de praktijk geen obductie uitgevoerd. Dat is deels een gevolg van de kosten. Obductie van patiënten die in het ziekenhuis overlijden, wordt vergoed. Maar dat geldt niet voor patiënten die buiten het ziekenhuis sterven. En ten minste 50 procent van de jongeren die voor hun veertigste overlijden, sterft buiten het ziekenhuis.⁸ In dat geval >>

<< moeten de nabestaanden de kosten van de obductie én van het vervoer naar het ziekenhuis dragen.⁹ Ook cardiogenetische screening van eerstegraads familieleden van een mogelijk slachtoffer van een erfelijke hartaandoening, is nog geen gemeengoed.

Huisartsen en specialisten die zijn betrokken bij een sterfgeval en geen ver-

oorzaak worden vastgesteld (zie tabel 2). Op grond van de beschreven toedracht is een cardiale oorzaak niet vastgesteld, maar ook niet uitgesloten. Het is reëel te veronderstellen dat zich in deze restgroep ook overledenen bevinden met een cardiale doodsoorzaak. Op basis van deze schattingen was het aantal personen bij wie een obductie mogelijk belangrijk

In hoeverre ook obductie is verricht, is onduidelijk. Idealiter zouden we de huisartsen van de overledenen met een mogelijk of waarschijnlijk cardiale oorzaak benaderen om na te gaan of obductie en familiale screening is uitgevoerd. Probleem is dat de huisarts pas sinds kort standaard op het schouwverslag staat vermeld. En het benaderen van de familie van de overledene zonder tussenkomst van de huisarts, stuit op ethische bezwaren. Het is dus bijzonder lastig na te gaan of een door de schouwarts geadviseerde obductie is uitgevoerd en of nabestaanden adviezen hebben gekregen over cardiogenetisch onderzoek.

Het is lastig na te gaan of een geadviseerde obductie is uitgevoerd

klaring kunnen afgeven voor een natuurlijke dood (een dood als gevolg van ziekte of ouderdom), schakelen een GGD-arts in. Vaak gaat het dan om zelfdoding, euthanasie, een verkeersongeval of een ander trauma. Maar zijn hulp wordt ook ingeroepen bij een plotseling en onverklaard overlijden van jonge patiënten.

Om een goede inschatting te maken van het aantal schouwen bij sterfgevallen op jonge leeftijd en om zicht te krijgen op het resultaat ervan en de follow-up, zijn de archieven van de Samenwerkende Gemeentelijke Lijkschouwdienst (samenwerking GG&GD Utrecht, GGD Eemland en GGD Midden-Nederland) onderzocht. Het verzorgingsgebied van dit samenwerkingsverband telt 1.180.000 inwoners; dat komt overeen met 7,25 procent van de Nederlandse bevolking.

De onderzoekers hebben over de periode van 2004 tot en met 2006 gekeken hoeveel gevallen van plotseling jong overlijden (1 tot en met 40 jaar) in het verzorgingsgebied van het samenwerkingsverband zijn voorgekomen en of de oorzaak 'niet cardiaal', 'mogelijk cardiaal' of 'waarschijnlijk cardiaal' was. Alle 310 schouwen die de onderzoekers over de periode 2004 tot en met 2006 telden, vonden buiten het ziekenhuis plaats. De onderzoekers (Borleffs en Mosterd) kwalificeerden 18 sterfgevallen als 'mogelijk cardiaal' en 14 als 'zeer waarschijnlijk cardiaal' (samen 10,3%). Bij 272 (89,7%) sterfgevallen was de doodsoorzaak 'niet cardiaal'. Tevens zijn de getallen geëxtrapoléerd naar een landelijk aantal per jaar (zie tabel 1).

SUBSTANTIEEL GROTER

Bij 26 van de 310 jongeren (8,4%) die werden geschouwd, kon geen doodsoor-

zaak worden vastgesteld (zie tabel 2). Het belang van een cardiogenetische follow-up van personen die op jonge leeftijd aan plotselinge hartdood zijn overleden en familiale screening is groot.

HOGER RISICO

zou zijn geweest waarschijnlijk substantieel groter dan de 32 overledenen met een 'mogelijke' en 'zeer waarschijnlijke' cardiale oorzaak.

1. RESULTAAT LIJKSCHOUWING JONGEREN

	1 t/m 40 jaar	niet cardiaal	mogelijk cardiaal	zeer waarschijnlijk cardiaal
2004	117	103	6	5
2005	99	87	7	4
2006	94	82	5	5
totaal	310	272	18	14
Nederland jaarlijks	1425	1251	83	64

Het aantal lijkschouwingen door de Samenwerkende Gemeentelijke Lijkschouwingdienst van 2004 tot en met 2006 bij overledenen in de leeftijdscategorie van 1 tot en met 40 jaar. De regionale getallen zijn geëxtrapoléerd naar nationale, jaarlijkse aantallen, uitgaande van een verzorgingsgebied van 7,25 procent van Nederland.

Voorbeelden van sterfgevallen die 'mogelijk cardiaal' waren:

- 28-jarige man zonder cardiale voorgeschiedenis. 's Nachts plotseling progressief kortademig. Bij aankomst ambulance reeds asystolie.
- 39-jarige adipeuze man zonder cardiale voorgeschiedenis. Tijdens een onenigheid plotseling overleden.
- 30-jarige vrouw, bekend met epilepsie. Plotseling overleden. Ondanks ontbreken van tongbeet of urineverlies toch geduid als status epilepticus.

Voorbeelden van gevallen die als 'zeer waarschijnlijk cardiaal' zijn geclassificeerd:

- 17-jarige man zonder cardiale voorgeschiedenis. De afgelopen paar dagen episoden van duizeligheid, drie keer leidend tot een collaps. Zakt, zittend op de bank plotseling in elkaar. Ambulance constateert ventrikelfibrilleren, overgaand in asystolie.
- 26-jarige wielrenner wordt na de training onwel. Reanimatie mag niet baten.
- 29-jarige man zonder cardiale voorgeschiedenis. Gaat 's nachts zwemmen met vrienden. Wordt in het water onwel en verdrinkt.

Dit rechtvaardigt het beter faciliteren van obductie en een betere administratie bij het schouwen. In het geval van een niet-natuurlijk overlijden van een minderjarige zal binnenkort de procedure Nader Onderzoek Doodsoorzaken bij minderjarigen (NODO) in gang moeten worden gezet.¹⁰ De registratie van deze groep vergemakkelijkt hopelijk ook screening naar cardiogenetische aandoeningen aanzienlijk.

Onder de jongeren (1 tot en met 40 jaar) die buiten het ziekenhuis zijn overleden en door de GGD zijn geschouwd, is een relatief groot aantal sterfgevallen met een mogelijk of zeer waarschijnlijk erfelijke cardiale oorzaak. Omdat eerstegraads familieleden hierdoor een hoger risico lopen op plotselinge hartoedood, lijkt aanvullend onderzoek bij hen gewenst. Het is daarom van belang dat zowel behandelaars (huisartsen en specialisten) als gemeentelijk lijkschouwers die zijn betrokken bij sterfgevallen met een mogelijke cardiale oorzaak, meer aandacht besteden aan het overtuigen van familieleden een obductie te laten verrichten. ■

drs. C.J.W. Borleffs,
basisarts Meander Centrum Amersfoort en het Leids
Universitair Medisch Centrum, divisie Cardiologie.

prof. dr. A.A.M. Wilde,
cardioloog in het AMC, divisie Cardiologie

dr. M.L. Bots,
basisarts in UMC Utrecht, Julius Centrum voor Gezond-
heidswetenschappen en Eerstelijns Geneeskunde

drs. E. Kruyt,
arts voor maatschappij en gezondheid bij Gemeenschap-
pelijke Gezondheidsdienst Midden-Nederland

dr. A. Mosterd,
cardioloog in het Meander Medisch Centrum Amers-
foort, divisie Cardiologie, het UMC Utrecht, Julius
Centrum voor Gezondheidswetenschappen en Eerstelijns
Geneeskunde en het Hart Long Centrum van het UMC
in Utrecht

Correspondentieadres: c.j.w.borleffs@lumc.nl;
c.c.: redactie@medischcontact.nl

Geen belangenverstrengeling gemeld.

De literatuurlijst vindt u onder de digitale versie van dit
artikel op www.medischcontact.nl.

SAMENVATTING

- In 60 tot 70 procent van de gevallen van een plotseling onverklaard overlijden op jonge leeftijd, toont onderzoek na de dood een mogelijk erfelijke aandoening aan als doodsoorzaak.
- Zonder obductie of cardiogenetische follow-up, weet eerstegraads familie niet dat zij een verhoogd risico lopen op een plotselinge hartoedood.
- Post mortem diagnostiek van jongeren die buiten het ziekenhuis overlijden, is niet vanzelfsprekend aangezien de nabestaanden de kosten daarvan moeten dragen.
- Huisartsen, specialisten en gemeentelijk lijkschouwers moeten nabestaanden van een jongere die plotseling onverklaard is gestorven overtuigen van het belang van obductie en een cardiogenetische screening.

De website *Cardiogenetica* van het AMC en eerdere MC-artikelen over obductie en plotseling overlijden op jonge leeftijd vindt u onder de digitale versie van dit artikel op onze website: www.medischcontact.nl.



2. DOODSOORZAKEN BIJ JONGEREN

	GGD 2004 t/m 2006 n=310
zelfdoding	90 (29,0)
verkeersongeval	67 (21,6)
ander ongeval	24 (7,7)
moord en doodslag	11 (3,5)
drugs	13 (4,2)
waarschijnlijk infectie	3 (1,0)
nieuwvormingen	1 (0,3)
ontbrekende formulieren	5 (1,6)
euthanasie	14 (4,5)
lijkvinding (> 1 week)	4 (1,3)
andere, duidelijk aanwijsbare oorzaak	20 (6,5)
mogelijk of waarschijnlijk cardiaal	32 (10,3)
rest	26 (8,4)

DE FOTO IS HELAAS
NIET BESCHIKBAAR
VOOR INTERNET

Doodsoorzaken van overledenen tussen 1 en 41 jaar in periode 2004 tot en met 2006 (aantal en percentage) in het werkgebied van GG&GD Utrecht, GGD Eemland en GGD Midden-Nederland.

Referenties

1. Centraal Bureau voor de Statistiek. <http://statline.cbs.nl>.
2. Basso C, Calabrese F, Corrado D, Thiene G. Postmortem diagnosis in sudden cardiac death victims: macroscopic, microscopic and molecular findings. *Cardiovascular Research*. 2001; 50: 290-300.
3. Priori SG, Napolitano C. Role of genetic analyses in cardiology: part I: mendelian diseases: cardiac channelopathies. *Circulation*. 2006; 113: 1130-5.
4. Wilde AA, Bezzina CR. Genetics of cardiac arrhythmias. *Heart*. 2005; 91: 1352-8.
5. Drory Y, Turetz Y, Hiss Y, Lev B, Fisman EZ, Pines A, Kramer MR. Sudden unexplained death in persons less than 40 years of age. *American Journal of Cardiology*. 1991; 63: 1388-1392.
6. Tan HL, Hofman N, Langen IM van, Wal AC van der, Wilde AAM. Sudden unexplained death. Heritability and diagnostic yield of cardiological and genetic examination in surviving relatives. *Circulation*. 2005; 112: 207-13.
7. Christiaans I, Langen IM van, Wilde AA. Plotselinge dood op jonge leeftijd. *Medisch Contact*. 2006; 61: 1253-6.
8. Vaartjes I, Hertogh EM, Mosterd A, Bots ML. Plotseling overlijden van jongeren en jong volwassenen buiten het ziekenhuis. In: Vaartjes I, Peters RJG, Dis SJ van, Bots ML. *Hart- en vaatziekten in Nederland najaar 2006, cijfers over ziekte en sterfte*. Den Haag: Nederlandse Hartstichting, 2006.
9. Zwieten J van, Sparen voor de obductie, nabestaanden draaien op voor de kosten. *Medisch Contact*. 2006; 61: 1418-9.
10. Tiessen JJ. Doodsoorzaak onbekend. *Medisch Contact*. 2007; 62: 70-2.