

## Pulmonale hypertensie en Down syndroom

Pulmonale hypertensie is een zeldzame longaandoening met klachten van toenemende kortademigheid bij inspanning, vermoeidheid en plotselinge wegrakingen. Er zijn vele verschillende oorzaken, maar altijd bestaat er een verhoogde weerstand en bloeddruk in de bloedvaten van de longen. Aangezien het hart bloed door de longvaten pompt, moet het hart harder werken wanneer de druk in deze vaten verhoogd is. De functie van het hart kan op den duur te kort schieten, waardoor er ritmestoornissen en hartfalen ontstaan. Tien jaar geleden waren er weinig behandelmogelijkheden en overleden vele patiënten op jonge leeftijd. Gelukkig is er afgelopen jaren grote vooruitgang geboekt en zijn er nieuwe medicijnen beschikbaar gekomen waarmee deze patiënten behandeld kunnen worden.

Een van de oorzaken van pulmonale hypertensie is de aanwezigheid van een aangeboren hartaandoening waarbij er sprake is van een zogeheten septumdefect, een gat in het tussenschot van de kamers of boezems van het hart. Als dit defect niet gesloten wordt, stroomt er vaak jarenlang bloed door het 'gaatje' van de linker harthelft naar de rechter harthelft met als gevolg meer bloed door de longvaten dan normaal het geval is. De longvaten reageren hierop door aanmaak van spiercellen in de wand van het bloedvat waardoor de druk toeneemt: pulmonale hypertensie ontstaat. De druk kan zodanig toenemen dat uiteindelijk bloed van de rechter naar de linker harthelft stroomt door het defect, in dat geval spreekt men van het Eisenmenger syndroom. Dit is vaak een proces dat jaren duurt en pas opgemerkt wordt als patiënten met klachten van kortademigheid komen bij de dokter.



Van alle patiënten die bij de afdeling cardiologie in het AMC bekend zijn met het Eisenmenger syndroom, heeft de helft het syndroom van Down. Dit heeft een aantal redenen: bijna 50% van de kinderen met het syndroom van Down worden geboren met een aangeboren hartafwijking en in de meerderheid van de gevallen is er dan sprake van bovengenoemd septumdefect. Tegenwoordig worden alle kinderen met het syndroom van Down kort na de geboorte standaard onderzocht op de aanwezigheid van aangeboren hartafwijkingen door de kindercardioloog, maar dit was 25 jaar geleden niet het geval. Ook werden kinderen met het syndroom van Down vroeger niet standaard geopereerd aan de hartaandoening.

Tegenwoordig komen ook patiënten met het syndroom van Down in aanmerking voor de nieuwe medicijnen voor de behandeling van pulmonale hypertensie, maar veel onderzoek over het effect van deze medicijnen bij deze specifieke patiëntengroep was nog niet verricht. Wij hebben dit onderzocht en vonden positieve resultaten bij deze groep patiënten die gedurende 2 jaar behandeld werden met het middel bosentan. Patiënten lijken meer te kunnen dan voorheen, echter verbeteringen in inspanningstolerantie (looptest) en kwaliteit van leven (vragenlijsten) zijn moeilijk te meten, omdat deze testen niet zijn ontwikkeld voor mensen met een verstandelijke handicap. We hebben wel gezien

dat het middel even veilig is en goed getolereerd werd bij patiënten met het syndroom van Down. Meer onderzoek moet gedaan worden hoe we verbeteringen kunnen meten bij patiënten met het syndroom van Down, maar dit is geen reden om hen te onthouden van nieuwe ontwikkelingen die ingezet worden in de strijd tegen pulmonale hypertensie.

Jeroen Vis

Arts-onderzoeker Cardiologie

AMC Amsterdam