

Erfelijkheid bij pulmonale hypertensie

In zeldzame gevallen kan pulmonale hypertensie erfelijk zijn. Een klein deel van de patiënten met pulmonale arteriële hypertensie heeft een afwijking in het erfelijk materiaal (DNA). Er zijn een aantal genen ontdekt (BMPR2 gen is daar 1 van) die bij een foutje (mutatie) een erfelijke aanleg voor PAH kunnen geven.

Recent zijn nieuwe genen ontdekt die een link hebben met PAH; dit zijn onder andere TBX4, SOX17 en KDR. In het Amsterdam UMC kunnen we dit zogenaamde DNA onderzoek verrichten. Als hier aanleiding toe is zal dit uitvoerig door uw behandelend arts met u worden besproken en krijgt u ook een afspraak met de klinisch geneticus. Het wil niet zeggen dat als je gezond bent en wel de genafwijking hebt je ook PAH krijgt. De kans hierop is klein. Heeft u hier vragen over, bespreek dit dan met uw behandelend arts of ph verpleegkundige.