

Informatie voor de
huisarts over

Pulmonale Hypertensie



VSOP



Pulmonale Hypertensie
STICHTING PHA NEDERLAND

nhg
nederlands huisartsen
genootschap

Inhoud

INLEIDING	Pagina 1
TOTSTANDKOMING	Pagina 1
PULMONALE HYPERTENSIE	Pagina 2
Enkele feiten	Pagina 3
- Vóórkomen	Pagina 3
- Erfelijkheid en etiologie	Pagina 4
- Diagnose	Pagina 5
- Beloop en prognose	Pagina 6
Symptomen	Pagina 7
Beleid	Pagina 8
Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap	Pagina 9
Aandachtspunten voor de huisarts	Pagina 10
Consultatie en verwijzing	Pagina 14
LITERATUURLIJST	Pagina 16
BIJLAGE: Afbeelding	Pagina 17
VERANTWOORDING	Pagina 18

Inleiding

Het hebben van een zeldzame, vaak chronische aandoening betekent dat mensen in veel gevallen frequent contact hebben met (verschillende) zorgverleners gedurende een langere periode. Medisch specialisten en huisartsen hebben daarbij hun eigen rol en mensen met een zeldzame aandoening hebben verschillende behoeften bij iedere zorgverlener. Een van de behoeften, van zowel patiënt als huisarts, is dat de huisarts bekend is met de betreffende aandoening. Deze huisartsenbrochure voorziet in die behoefte.

Primair is deze brochure geschreven voor huisartsen die in hun praktijk te maken hebben met iemand met pulmonale hypertensie. De informatie kan ook gebruikt worden door andere zorgverleners. In de brochure is de relevante informatie over pulmonale hypertensie gebundeld en worden expliciete aandachtspunten voor de huisarts aangegeven. De inhoud richt zich met name op de fase nádat de diagnose is gesteld.

De brochure is met zorg samengesteld op basis van de actuele informatie vanuit medisch-wetenschappelijke literatuur en expert opinion (zie [Verantwoording](#)). Op het gebied van pulmonale hypertensie is een Europese richtlijn beschikbaar. Deze Europese richtlijn is door de wetenschappelijke verenigingen van longartsen en cardiologen geaccepteerd als geldend voor Nederland.

Bij de expertisecentra is de meest recente stand van zaken bekend (zie [Consultatie en verwijzing](#)). Bij twijfel en/of patiënt-gerelateerde vragen: neem contact op met de hoofdbehandelaar of met de regievoerend arts.

Totstandkoming

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen de [Stichting PHA Nederland](#), de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties ([VSOP](#)) en het Nederlands Huisartsen Genootschap ([NHG](#)). De brochure maakt deel uit van een reeks huisartsenbrochures, die te downloaden zijn via www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten en de VSOP-websites www.vsop.nl en www.zichtopzeldzaam.nl/documenten.

Stichting PHA Nederland

De stichting PHA Nederland behartigt de belangen van patiënten met Pulmonale Hypertensie op een zo breed mogelijke wijze. Voor meer informatie zie [Verantwoording](#) en www.pha-nl.nl.

De Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)

De VSOP ondersteunt ongeveer 70 patiëntenorganisaties - voor aandoeningen met een zeldzaam, erfelijk of aangeboren karakter - en werkt met hen samen aan betere zorg voor en preventie van deze aandoeningen. Voor meer informatie zie [Verantwoording](#) en www.vsop.nl.

Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Het Nederlands Huisartsen Genootschap is de wetenschappelijke vereniging van huisartsen. Voor meer informatie zie [Verantwoording](#) en www.nhg.org.

Deze brochure is mede tot stand gekomen dankzij de financiële bijdrage van het Innovatiefonds Zorgverzekeraars.

Soest, oktober 2016

Pulmonale Hypertensie

Pulmonale hypertensie (PH) is een hoge bloeddruk in de longvaten, gedefinieerd als een verhoogde gemiddelde druk in de arteria pulmonalis van meer dan 25 mmHg *in rust*, vastgesteld middels katheterisatie van de rechter harthelft (normaalwaarde gemiddeld 12 mmHG).

Door een verhoogde druk in de longvaten is de weerstand waartegen de rechterventrikel het bloed in de longcirculatie moet pompen vergroot, wat kan leiden tot rechterventrikelfalen (cor pulmonale). Dit geeft minder zuurstofopname in de longen met daarbij klachten van vermoeidheid, dyspneu d'effort, conditieverlies, hartkloppingen, pijn op de borst en in het latere stadium van de ziekte flauwvallen, ascites en enkeloedeem.

Bovenstaande klachten zijn niet specifiek voor PH. Artsen denken vaak aan andere long- en hartziekten en stellen de diagnose PH gemiddeld vaak pas 1-3 jaar na aanvang van de klachten.

Pulmonale arteriële hypertensie (PAH) is een zeldzame, progressieve vorm van PH. Het is een ongeneeslijke aandoening waarbij door vaatwandveranderingen van de longarteriën vernauwing in deze bloedvaten optreedt en daardoor een verhoogde pulmonaire arteriële druk.

Momenteel (2016) zijn meer dan 40 oorzaken van PH bekend. De Wereldgezondheidsorganisatie (WHO) heeft een indeling gemaakt in 5 groepen.

De indeling van PH in 5 groepen door de WHO	
Groep	Oorzaken
1. Pulmonale arteriële hypertensie (PAH) Dit is een verzamelnaam voor een aantal vormen van PH, waarbij de PH het gevolg is van een abnormale proliferatie van de endotheelcellen en de gladde spiercellen van de kleine longslagaders.	<ul style="list-style-type: none">• aangeboren hartafwijkingen;• sclerodermie/SLE/Mixed Connective Tissue Disease;• portopulmonale hypertensie;• HIV;• idiopatische pulmonale hypertensie (zonder een bekende trigger);• persisterende pulmonaire hypertensie bij de pasgeborene;• schistosomiasis (infectieziekte);• genetische afwijking (HPAH, hereditary PAH);• PVD (pulmonary veno-occlusive disease);• PCH (pulmonary capillary hemangiomatosis);• expositie aan drugs (cocaine), medicijnen, toxines of vermageringspillen.
2. Pulmonale hypertensie ten gevolge van linkerhartfalen	<ul style="list-style-type: none">• systolisch hartfalen;• diastolisch hartfalen;• kleplijden;• congenitale myocardiëen;• congenitale/verworven stenose vena pulmonaria.
3. Pulmonale hypertensie ten gevolge van longaandoeningen	<ul style="list-style-type: none">• longfibrose;• longemfyseem;• slaapapneu;• chronische blootstelling aan grote hoogtes;• aangeboren longafwijkingen.

vervolg op volgende pagina

De indeling van PH in 5 groepen door de WHO (vervolg)

Groep	Oorzaken
4. Chronische trombo-embolische pulmonale hypertensie (CTEPH)	<ul style="list-style-type: none"> acute trombo-embolische gebeurtenis in voorgeschiedenis.
5. Restgroep Overige aandoeningen waarbij PH vaker voorkomt en PH op basis van multifactoriële mechanismen.	<ul style="list-style-type: none"> Hematologische aandoeningen: myeloproliferatieve aandoeningen, splenectomie, chronische haemolytische anemie. Systeemziekten: sarcoïdose, Langerhanscel histiocytose, neurofibromatosis, vasculitis, lymphangioliomyomatosis. Metabole aandoeningen: glycogeenstapelingsziekten, ziekte van Gaucher, schildklierafwijkingen. Overig: obstructie door tumor, chronisch nierfalen met dialyse, fibroserende mediastinitis.

ENKELE FEITEN

Vóórkomen

- Prevalentie/incidentie** De meest voorkomende oorzaken van PH zijn:

- PH secundair aan linkerhartaandoeningen (*groep 2*);
- PH secundair aan longaandoeningen (*groep 3*).

Deze twee oorzaken zijn samen verantwoordelijk voor 88% van de patiënten met PH.

30-70% van de patiënten met COPD heeft ook PH, wat ongunstig is voor de prognose bij deze patiënten, ook al zijn de hemodynamische veranderingen meestal mild en is de progressie langzaam.

Minder vaak voorkomende oorzaken van PH zijn:

- PAH (*groep 1*);
- PH secundair aan CTEPH (*groep 4*).

Bij het vóórkomen van PH in *groep 5* is sprake van verschillende aandoeningen waarbij PH vaker voorkomt en van PH op basis van multifactoriële mechanismen. De onderliggende aandoeningen komen in verschillende frequenties voor (Zie [De indeling van PH in 5 groepen door de WHO](#)).

Het totaal aantal Nederlandse patiënten met PH wordt geschat op enkele duizenden. PH wordt als doodsoorzaak geregistreerd bij 200 Nederlandse patiënten per jaar, 2/3 van deze patiënten is vrouw. Niet van alle vormen zijn incidentie en prevalentie bekend.

De prevalentie van PAH in Nederland is ongeveer 16-29 per 1 miljoen inwoners. In de meeste gevallen betreft het de idiopathische vorm (ongeveer 38%) en de vorm door

bindweefselaandoeningen (ongeveer 28%). De incidentie van PAH is ongeveer 2,2 per 1 miljoen inwoners per jaar.

De prevalentie van CTEPH in Nederland is ongeveer 6,9 per 1 miljoen inwoners. De incidentie van CTEPH is ongeveer 2,7 per 1 miljoen inwoners per jaar.

De jaarlijkse incidentie van PH op de kinderleeftijd is circa 64 gevallen per 1 miljoen kinderen.

- **Geslachtsverdeling** PAH wordt vooral bij (jonge) vrouwen gediagnosticeerd. 30% van de PAH-patiënten bestaat uit mannen. Van andere vormen van PH zijn geen duidelijke verschillen in geslachtsverdeling bekend.
- **Leeftijd diagnose PH** De diagnose PH kan al op de kinderleeftijd gesteld worden. Bij PAH stelt men de diagnose meestal na het 40^e jaar (41-60 jaar: 41%; 61-80 jaar: 36%). Bij PH op basis van CTEPH (*groep 4*) stelt men de leeftijd meestal ook na het 40^e jaar (41-60 jaar: 30%; 61-80 jaar: 50%). Van andere groepen zijn geen cijfers bekend.
- **PH bij kinderen** PH op kinderleeftijd betreft vaak PAH. Vroege opsporing en behandeling zijn hier van groot belang voor de prognose. Het kan onder andere optreden bij aangeboren hartafwijkingen, collageen- of bindweefselziekten, leverziekten of metabole stoornissen maar het kan ook idiopathisch zijn. PAH op de kinderleeftijd kan verdwijnen, bijvoorbeeld bij een congenitale hartafwijking met een links-rechts shunt. Hierbij kan op tijd ingrijpen (vroege correctie van het hartdefect) het ontstaan van progressieve PAH voorkomen.

Daarnaast kunnen op de kinderleeftijd genetische factoren, maar ook ontwikkelings- of aanlegstoornissen een rol spelen in het ontstaan en het beloop van pulmonale hypertensie. Dit kan de presentatie van pediatrische pulmonale hypertensie divers en complex maken. Naast PAH komt PH ten gevolge van longziekten en/of hypoxie op de kinderleeftijd veel voor. Twee hieraan gerelateerde, relatief 'nieuwe' ziektebeelden ten gevolge van deze PH uit *groep 3* zijn:

- PH ten gevolge van bronchopulmonale dysplasie;
- PH geassocieerd met congenitale hernia diaphragmatica.

Erfelijkheid en etiologie

• Erfelijkheid

- *Groep 1: PAH* Deze aandoening kan familiair vóórkomen en is dan meestal het gevolg van een mutatie in het gen dat codeert voor de BMPR2 (Bone morphogenetic protein receptor type II). 11-40% van de patiënten zonder familiegeschiedenis van PAH en 70-75% van de patiënten met een familiegeschiedenis van PAH zijn drager van de BMPR2-mutatie.

Bij de erfelijke vorm is de expressie variabel en de overerving autosomaal dominant met verminderde penetrantie:

- Dragere van de BMPR2-mutatie hebben een risico van 20% om tijdens hun leven PAH te ontwikkelen.
- Waarschijnlijk spelen genetische en niet-genetische factoren een rol in het wel of niet ontwikkelen van PAH en de mate van expressie van de PAH.
- De erfelijke vorm komt vooral voor bij vrouwen (ook bij de niet-erfelijke vormen van PAH zijn de meeste patiënten vrouwen).

De lage penetrantie maakt de genetische counseling complex.

Er zijn ook andere mutaties bekend die een risicofactor voor de ontwikkeling van PAH met zich meebrengen. Recent is een mutatie in het gen CBLN2 (Cerebelline 2) als zeer waarschijnlijke oorzaak voor een aantal gevallen van PAH gevonden.

- *Groep 2: PH door linkerhartfalen* Hierbij is geen specifieke genetische oorzaak gevonden.
- *Groep 3: PH door longziekten en/of hypoxaemie* Genetische polymorfismen (moleculair-genetische variaties) zouden ten grondslag kunnen liggen aan de ernst van de PH bij patiënten met hypoxie bij COPD.
- *Groep 4: CTEPH* Hierbij is geen specifieke genetische oorzaak gevonden.
- *Groep 5: PH met onbekende en/of multifactoriële oorzaak* Gezien de heterogeniteit van deze groep is geen duidelijkheid over genetische oorzaak te geven.

• Etiologie De 5 groepen PH verschillen in etiologie:

- *Groep 1: Pulmonale arteriële hypertensie (PAH)* Bij deze aandoening is er een abnormaal proliferatiepatroon van met name endotheelcellen in de arteriolen

(zie voor afbeelding *Bijlage*). Door aantasting van de binnenbekleding van de bloedvaten in de longen trekken de gladde spieren van de tweede laag van de bloedvatwand samen. Bij de meest typische vorm van PAH geeft dit aanleiding tot de vorming van de zogenaamde plexiforme laesies. Dit zijn vaatwandwoekeringen die voornamelijk bestaan uit endotheel en gladde spiercellen. Uiteindelijk verdikt ook de buitenwand van het bloedvat (bindweefselvorming). Door de bloedvatvernauwing en de aantasting van het endotheel stroomt het bloed moeizamer door de vaten en kan plaatselijk trombosevorming plaatsvinden. Door trombosevorming vernauwt het bloedvat verder en raakt de vaatwand ook meer beschadigd.

Deze vasoconstrictie, vaatwandproliferatie en bloedplaatjesklontering op het beschadigde epitheel leiden tot een verhoogde weerstand en drukverhoging in de kleine arteriële longvaten.

- *Groep 2: PH op basis van cardiaal lijden linkerharthelft* Bij de meeste PH-patiënten uit groep 2 zijn er nauwelijks specifieke vaatveranderingen en is de pulmonale vaatweerstand normaal. De oorzaak van de pulmonale hypertensie is hier het passief doorgeven van een verhoogde druk in het linkerhart aan de longcirculatie. Voor de mate van overbelasting van de rechterventrikel maakt dit niet uit.
- *Groep 3: PH op basis van longlijden en/of hypoxemie* Longaandoeningen, zoals COPD en interstitiële afwijkingen, kunnen leiden tot een verlies van longvaten en tot structurele veranderingen in het overgebleven longvaatbed, met pulmonale hypertensie als gevolg. Hypoxemie veroorzaakt vooral vasoconstrictie, maar kan daarnaast zorgen voor structurele vaatveranderingen.
- *Groep 4: CTEPH* Een longembolie kan leiden tot obstructie van een deel van het pulmonale vaatbed en kan een drukstijging veroorzaken. Deze drukstijging is bij bijna alle patiënten tijdelijk, doordat de stolsels door fibrinolyse weer worden opgeruimd. Bij 1-4% van de patiënten met acute longembolieën verdwijnen de embolieën echter niet en veranderen ze in fibrotische permanente obstructies in de pulmonale vaatboom.
- *Groep 5: Restgroep* Bij deze zeldzame groep van PH wordt de vaatobstructie veroorzaakt door bijvoorbeeld externe compressie van de vaatwand of inflammatoire processen in de vaatwand. Een voorbeeld in deze groep van aandoeningen is sarcoïdose, waarbij granuloomvorming in de longen kan optreden. De PH kan het gevolg zijn van obstructie van de pulmonale circulatie op ieder niveau, namelijk door compressie van pulmonaal arteriën door vergrote (mediastinale) lymfeklieren, door fibrose en door granulomateuze ontsteking van de kleinste pulmonaalvenen.

Diagnose

- Het is moeilijk om PH te diagnosticeren. Dit komt omdat de klachten weinig specifiek zijn en lijken op klachten bij astma, hyperventilatie of andere hart- en longaandoeningen. Ook omdat PH tamelijk zeldzaam is, wordt er pas laat aan deze ziekte gedacht.
 - De longarts kan patiënten met een hoog risico op PH screenen op deze aandoening. Patiënten met een hoog risico zijn bijvoorbeeld patiënten met systemische sclerose. Als onderzoeken suggestief zijn voor PH, kan de specialist het beste naar een expertisecentrum verwijzen voor aanvullende testen om de diagnose te bevestigen en om de oorzaak en de ernst vast te stellen (zie *Consultatie en verwijzing*). Vaak zal de bevestiging van de diagnose PH en de classificering in een groep door een multidisciplinair team plaats vinden. In dit team is de longarts meestal de hoofdbehandelaar. Andere betrokken specialisten zijn de cardioloog, de reumatoloog en de klinisch geneticus en op indicatie andere specialisten.
 - De specialist neemt een uitgebreide *anamnese* af en doet uitgebreid *lichamelijk onderzoek*. Hij heeft aandacht voor:
 - algemeen welbevinden;
 - inspectie en auscultatie hart en longen;
 - meten bloeddruk;
 - tekenen van rechterventrikel falen, zoals:
 - verhoogde druk vena jugularis;
 - hepatomegalie;
 - ascites;
 - perifeer oedeem;
 - koude acra;
 - onderzoek naar tekenen van geassocieerde aandoeningen/onderliggend lijden:
 - thoraxvorm;
 - cyanose;
 - obesitas;
 - huid- en gewrichtsafwijkingen passend bij auto-immun aandoeningen.
 - De specialist vraagt ook aanvullend onderzoek aan:
 - X-thorax;
 - ECG;
 - laboratoriumonderzoek van bloed en urine;
 - echocardiografie hart;
 - ventilatie/perfusiescan (scintigrafie): ter vaststelling of uitsluiting van CTEPH;
 - röntgenfoto's van de longbloedvaten (met contrastvloeistof);
 - MRI;
 - rechterhartkatheterisatie/diagnosticeren vasoreactiviteit;
 - pulmonalisangiografie (alleen aanvullend bij verdenking op PH geassocieerd met trombo-embolische ziekte);
 - inspanningstest;
 - 6 minuten looptest;
 - longfunctieonderzoek;
 - CT-scan van hart en longen;
 - capillairmicroscopie;
 - slaaponderzoek: onderzoek naar slaapapneu of hypopneu door nachtelijke O₂-saturatiemeting (indien afwijkend: polysomnografie met bloedgasanalyse);
 - buikecho (portale hypertensie, levercirrose).
- **Stappenplan diagnostiek** Op Europees niveau is een stappenplan ontwikkeld om de diagnose PH te stellen en om vast te stellen om welke vorm van PH het gaat:
- *Stap 1: herkennen van PH op basis van:*
 - Symptomen:
 - onverklaarde vermindering van het inspanningsvermogen;
 - afname van lichamelijke conditie;
 - bevindingen bij lichamenlijk onderzoek (snelle pols, afwijkingen bij auscultatie van hart en longen, tekenen van rechterventrikelfalen).
 - Uitslagen van specifieke onderzoeken:
 - (toevals)bevinding op het ECG, de X-thorax of bij echocardiografie (rechterventrikel vergroot en verminderde systolische functie; linkswaartse beweging van het interventriculair septum);
 - CT-angiografie van de thorax.
 - Screenen risicogroepen:
 - Onderkennen vroege symptomen bij mensen met een aandoening die verhoogde kans op PH geeft, bijvoorbeeld bij patiënten met sclerodermie (middels vaatonderzoek van het nagelbed).
 - *Stap 2: de specialist overweegt veelvoorkomende oorzaken van PH:*
 - PH ten gevolge van linkerhartfalen of ten gevolge van longaandoeningen aantonen/uitsluiten met behulp van:
 - echocardiografie (belangrijkste diagnosticum);
 - cardiale voorgeschiedenis;
 - ECG-afwijkingen die wijzen op linkerventrikelhypertrofie.
- Bij aanhoudende twijfel over aanwezigheid linkerhartfalen als oorzaak, volgt rechterhartkatheterisatie met behulp van wiggedruk (hiermee is de linkerventrikel einddiastolische druk te schatten).
- *Stap 3: als PH door linkerhartfalen of door longaandoeningen is uitgesloten:*
 - De specialist overweegt PH ten gevolge van CTEPH met behulp van:
 - ventilatie-perfusiescintigrafie. Bij CTEPH is de ventilatie goed, maar blokkeren de stolsels in de bloedvaten de perfusie.
 - CT-angiografie (heeft niet de voorkeur, omdat de diagnose kan worden gemist).
- Bij een afwijkende perfusiescintigrafie vindt verder onderzoek plaats in een expertisecentrum gespecialiseerd in de behandeling van CTEPH: pulmonalis angiografie, MRI (geeft inzicht in de functie van het hart) en CT (laat zien waar de embolieën en eventuele secundaire tekenen in de

longslagaders zitten). Een CT-scan geeft een goed centraal beeld van de longslagader. In aanvulling daarop geeft een substractie-angiogram inzicht in de perifere structuur.

- *Stap 4: als ook geen CTEPH is aangetoond stelt de specialist de diagnose PAH:*
 - De specialist doet onderzoek naar een onderliggende aandoening van PAH zoals:
 - auto-immuunaandoeningen zoals sclerodermie en SLE;
 - portopulmonale hypertensie;
 - aangeboren hartafwijkingen;
 - HIV;
 - medicijnen/drugs.

Indien helemaal geen oorzaak gevonden wordt spreekt men van idiopatische PAH.

Bij alle vormen van PAH is een rechterhartkatheterisatie nodig om de diagnose te bevestigen, maar ook om de vasoreactiviteit te bepalen (van belang voor de behandeling).

De specialist bespreekt samen met de patiënt of genetische diagnostiek nodig is om te onderzoeken of er een genmutatie aanwezig is.

Beloop en prognose

PAH heeft gemiddeld genomen een zeer matige prognose en kan nog niet worden genezen. Door de hoge bloeddruk in de longen moet met name de rechterharthelft erg hard werken.

Op den duur kan het hart dat niet meer bolwerken. Patiënten overlijden vaak aan complicaties van hartfalen. Zonder behandeling is de levensverwachting niet langer dan 2 tot 3 jaar. Voor andere vormen van PH is de prognose beter.

- Er zijn nieuwe medicijnen ontwikkeld die de prognose verbeterd hebben.
- De onderliggende oorzaak (zie *De indeling van PH in 5 groepen door de WHO*) bepaalt welke mogelijkheden er zijn om te behandelen.
- Medicatie is gericht op het verminderen van de druk in de art. pulmonalis om zo:
 - klachten te verminderen;
 - de kwaliteit van leven te verhogen;
 - het proces te vertragen;
 - de levensverwachting te verlengen.
- Soms is operatief ingrijpen nodig om de klachten te verminderen.
- Bij CTEPH kan endarteriëctomie of ballonangioplastiek de klachten doen verdwijnen en de prognose sterk verbeteren.

SYMPTOMEN

De symptomen van PH zijn niet specifiek en vooral gerelateerd aan progressieve rechterventrikeldysfunctie. Zij worden vaak niet herkend als PH. Vaak denken artsen eerst aan andere hart- en longaandoeningen.

Klachten bij PH

- Vaak:
 - dyspneu d'effort;
 - ongewone en chronische vermoeidheid;
 - duizeligheid (vooral bij traplopen en bij opstaan);
 - angina pectoris (vooral bij inspanning);
 - palpitaties;
 - gezwollen aderen in de nek;
 - koude en blauwe acra;
 - blauwe lippen;
 - minder snel herstel na zwangerschap.
- Minder vaak:
 - droge hoest;
 - misselijkheid en overgeven bij inspanning.
- In een later stadium ook:
 - perifeer oedeem en ascites;
 - dyspneu in rust;
 - flauwvallen (vooral bij rechterventrikeldysfunctie).
- Bij complicaties van PH:
 - haemoptoë (door ruptuur hypertrofische bronchiale arteriën);
 - heesheid (door compressie van de n. laryngeus recurrens door de dilatatie van de a. pulmonalis);
 - piepen (door compressie van de luchtwegen).
- Bij ernstige dilatatie van de a. pulmonalis kan een ruptuur of dissectie van de a. pulmonalis optreden met harttamponade als gevolg. Dit geeft de volgende klachten:
 - pijn op de borst;
 - uitstralende pijn naar de rug, hals, linkerschouder en linkerarm;
 - dikke benen;
 - snelle hartslag;
 - kortademigheid;
 - flauwvallen;
 - grauwe of grijze huid;
 - lage bloeddruk;
 - zweten;
 - gestuwde of gezwollen halsaders;
 - vergrote lever;
 - angst.

De presentatie van PH kan anders zijn door aandoeningen die PH veroorzaken of geassocieerd zijn met PH, of door het gelijktijdig vóórkomen van andere ziekten.

Functionele indeling van de ernst van PH in 4 stadia volgens de WHO

- **Klasse 1:** alledaagse lichamelijke inspanning veroorzaakt niet al te veel klachten.
- **Klasse 2:** er is sprake van een geringe beperking van lichamelijke activiteit. In rust zijn er geen klachten, maar alledaagse inspanning leidt tot dyspneu, pijn op de borst of bijna tot syncope.
- **Klasse 3:** sterke beperking van de lichamelijke activiteit. In rust zijn er geen klachten, maar zelfs minder dan alledaagse inspanning leidt tot sterke dyspneu, pijn op de borst of tot syncope.
- **Klasse 4:** lichamelijke inspanning zonder klachten is niet mogelijk. Er zijn symptomen van rechterhartfalen. Dyspneu of vermoeidheid kan zelfs in rust aanwezig zijn. Klachten nemen toe bij elke lichamelijke inspanning.

Behandeling

De behandeling vindt plaats in een expertisecentrum. De Europese richtlijn geeft aan dat patiënten in een expertisecentrum behandeld moeten worden en de overheid staat alleen verstrekking van de medicijnen toe door gespecialiseerde artsen in een expertisecentrum. Tot 20 jaar geleden was de enige behandeloptie een longtransplantatie of hart-longtransplantatie. Intussen zijn er specifieke medicijnen voor de behandeling van PH. PH is (nog) niet te genezen. Behandeling is levensverlengend en bevordert de kwaliteit van leven.

Medicatie

De specifieke PH-medicijnen zijn bedoeld voor patiënten met PAH (groep 1) en CTEPH (groep 4). De werking van deze medicijnen is gericht op verwijding van het pulmonale vaatbed. Bij patiënten met PH zijn effectief gebleken:

- **Prostacyclines** (vasodilatator met antiproliferatieve effecten) Deze kunnen alleen nog intraveneus, subcutaan of via inhalatie gegeven worden. Een aantal middelen wordt in Nederland gebruikt. Mogelijk komt op korte termijn ook een oraal prostacycline op de markt. Het succes van deze behandeling is niet goed te voorspellen.
- **Endothelinereceptorantagonisten** (endotheline is een krachtige vasoconstrictor).
- **Fosfodiësterase-5-remmers** (PDE5-remmers) Deze middelen verhogen de vasculaire relaxatie en verminderen cellulaire proliferatie.
- **'Soluble guanylyl cyclase' stimulators** Deze middelen geven vasodilatatie.

De meeste patiënten krijgen naast hun specifieke behandeling een ondersteunende behandeling met:

- **Zuurstof**
 - **Bloeddrukverlagende medicijnen** (zoals nifedipine of diltiazem), maar de bloeddruk is bij de meeste patiënten al erg laag. Calciumantagonisten worden voorgeschreven aan een zeer selecte patiëntengroep met een positieve vasoreactiviteitstest.
 - **Antistolling** (acenocoumarol of phenprocoumon)
- Alle andere therapie is afhankelijk van de klachten die zich voordoen:
- **Diuretica** (bijvoorbeeld furosemide of bumetanide).
 - **Hartritme regulerende medicijnen** (bijvoorbeeld lanoxin).
 - **Bèta-blokkers** geven verbetering van de hartfunctie bij een specifieke groep patiënten, maar mogen niet zomaar worden voorgeschreven.

Het is onduidelijk welk medicijn het beste als eerste kan worden gebruikt en welke combinatie van medicijnen optimaal is. Waarschijnlijk is dit niet voor elke PH-patiënt

hetzelfde: 'Double of triple therapy' met 2 of 3 verschillende medicijn groepen lijkt de effectiviteit van de behandeling te verbeteren.

Een doorbraak in de behandeling van PH is te verwachten indien het mogelijk wordt om de abnormale remodelering van de wand van het longvaatbed te herstellen.

Antiproliferatieve medicamenten kunnen tot nu toe wel de pulmonale weerstand verlagen, maar leiden nog niet tot klinische verbetering.

- **Postmenopauzale hormoontherapie** Het is nog niet duidelijk of hormonale therapie bij postmenopauzale vrouwen gegeven mag worden. Het kan overwogen worden bij vrouwen met ondraaglijke menopauzale klachten, maar naast hormonale therapie is orale antistolling nodig in overleg met de regievoerend arts.

Operatie

Een multidisciplinair team met chirurgen, cardiologen, longartsen en intensivisten bespreekt of een operatieve behandeling moet plaatsvinden.

- **Longtransplantatie** Als medicatie niet voldoende helpt, is bij een aantal patiënten een longtransplantatie een overweging. De 5-jaars overleving is tegenwoordig groter dan 50%. Voor deze ingreep hanteert men strenge selectiecriteria; in ieder geval moet er sprake zijn van een longaandoening die zich in het eindstadium bevindt en waarvoor geen andere behandeling meer mogelijk is. De wachttijd voor een donorlong bedraagt over het algemeen enkele jaren. Een groot probleem bij longtransplantaties is dus dat patiënten daar pas voor in aanmerking komen als hun situatie heel slecht is geworden. Als dan tot longtransplantatie besloten wordt, is de wachttijd van 2 tot 3 jaar voor sommige patiënten te lang. Zij overlijden binnen de wachtperiode of zijn dan inmiddels in een te slechte conditie om zo'n zware operatie te ondergaan. Na een longtransplantatie moet de patiënt onder behandeling blijven om afstoting te voorkomen en is intensieve controle door de specialist noodzakelijk.
- **Endarteriëctomie** Bij CTEPH bestaat de behandeling bij ongeveer 2/3 van de patiënten uit een operatie, namelijk pulmonale endarteriëctomie. Door de embolieën operatief te verwijderen herstelt de bloedvoorziening in de longen en verdwijnen de klachten. Deze ingreep kan alleen in gespecialiseerde ziekenhuizen worden uitgevoerd.
- **Dotteren van embolieën** Een nieuwe methode is het dotteren van embolieën in de longvaten van CTEPH-patiënten die niet voor een operatie in aanmerking komen omdat de afwijkingen te diep in de longslagader zitten en operatief niet te bereiken zijn. Deze nieuwe methode heet Ballon Pulmonalis Angioplastiek (BPA) en inmiddels is deze methode bij het VUmc bij een groot aantal patiënten met succes uitgevoerd.

Follow-up

- Het doel van follow-up is:
 - inschatting ziekte-ernst, ziekteprogressie en prognose;
 - beoordeling effect behandeling en basis voor behandelbeslissingen.
- De follow-up onderzoeken vinden plaats:
 - op reguliere basis (om de 3-6 maanden);
 - voor de start van (elke nieuwe) therapie.
- De follow-up door de behandelend arts (in een expertisecentrum) bestaat uit:
 - anamnese;
 - lichamelijk onderzoek;
 - bepaling WHO functionele klasse;
 - laboratoriumonderzoek;
 - echocardiografie of cardiale MRI;
 - 6 minuten looptest;
 - follow-up hartkatheterisatie.
- De specialist vraagt een follow-up hartkatheterisatie aan:
 - ter evaluatie van het effect van de behandeling;
 - ter ondersteuning van de therapiekeuze;
 - om hemodynamiek te herevalueren bij achteruitgang PH.

ERFELIJKHEIDSVOORLICHTING EN ZWANGERSCHAP

Erfelijkheidsonderzoek

Patiënten met PAH krijgen van hun behandelend arts voorlichting over de mogelijkheid van genetisch testen en counseling, omdat zij drager kunnen zijn van een ziekte-veroorzakende mutatie. Zij kunnen getest worden op BMPR2-mutaties en enkele andere zeldzame mutaties. De counseling zal plaatsvinden in overleg met het multidisciplinaire team. PH-specialisten, genetici, psychologen en verpleegkundigen zijn hierbij betrokken.

Diagnostiek bij familieleden

- **Familieonderzoek** De diagnose PAH met een erfelijke ziekte-veroorzakende mutatie kan gevolgen hebben voor de gehele familie. De erfelijke vorm van PAH erft autosomaal dominant over. Iemand met de verandering in het erfelijke materiaal voor pulmonale hypertensie krijgt niet altijd de aandoening. Het is raadzaam om de lijnen van overerving uit te laten zoeken. Er kunnen familieleden zijn met milde symptomen die nog niet werden herkend en die daardoor niet gediagnosticeerd zijn. Daarnaast bestaat er voor ouders van een kind met PH een risico op PH bij een (volgend) kind. Verwijzing naar een klinisch geneticus in een expertisecentrum heeft de voorkeur (voor adressen zie [Consultatie en verwijzing](#)).

- **Zelfbeschikkingsrecht** Elke patiënt (en bij kinderen de ouders) heeft zelfbeschikkingsrecht. Het is van belang de wenselijkheid c.q. de consequenties van een genetisch onderzoek uitgebreid te bespreken en de patiënt de gelegenheid te geven zorgvuldig te overwegen of hij DNA-onderzoek wil laten verrichten. Dit voorlichtende gesprek kan door de klinisch geneticus worden gevoerd. Behalve het recht om te weten hebben patiënten en familieleden ook het recht om niet te weten.
- **Informereren familieleden** De Nederlandse privacy-wetgeving staat niet toe dat klinisch genetici/consulenten rechtstreeks familieleden informeren over het bestaan van een erfelijke aandoening in hun familie. De patiënt kan wel met begeleiding van de klinisch geneticus en met behulp van een door de klinisch geneticus opgestelde familiebrief, zijn familieleden informeren. De patiënt zal door de klinisch geneticus worden gewezen op het belang voor de familieleden en de morele verantwoordelijkheid hen te informeren.

Kinderwens/anticonceptie

- **Kinderwens** Omdat de maternale mortaliteit hoog is bij vrouwen met (ernstige) PH die zwanger zijn, wordt zwangerschap afgeraden (mortaliteit 17-33%). Daarnaast is er bij de meeste geneesmiddelen die gebruikt worden voor de behandeling van PAH kans op aangeboren afwijkingen bij gebruik tijdens zwangerschap.
- **Anticonceptie**
 - Bij vrouwen met hoge risico's is effectieve contraceptie belangrijk. Aangeraden worden anticonceptiva die het risico op trombose niet vergroten, zoals desogestrel, etonogestrel en medroyprogesterone im.
 - Er moet rekening worden gehouden met de interactie van sommige PH-medicijnen en orale anticonceptiva. De huisarts kan de patiënt hierbij ondersteunen. In overleg met de specialist kan hij de anticonceptiva voorschrijven.

Prenatale diagnostiek

- **Reproductieve opties bij dragerschap BMPR2-genmutatie of bij dragerschap andere PAH veroorzakende genmutatie** Huidige opties voor mensen die drager van een veroorzakende genmutatie zijn (en die zelf geen PH hebben):
 - geen genetische prenatale testen laten verrichten (risico aanwezig op kind met genmutatie);
 - prenatale diagnostiek laten verrichten;
 - preïmplantatie genetische diagnostiek verrichten;
 - kiezen voor eiceldonatie;
 - adoptie.

AANDACHTSPUNTEN VOOR DE HUISARTS

Algemene aandachtspunten

- Benader de patiënt op korte termijn actief, zodra de diagnose bekend is.
- Vraag zo nodig na hoe de aanpak van de huisarts in de fase voorafgaand aan de diagnosestelling door de patiënt is ervaren. Ga vervolgens na hoe die aanpak of de opstelling van de huisarts de arts-patiëntrelatie heeft beïnvloed.
- Vraag na in hoeverre de patiënt en naasten de diagnose verwerkt en geaccepteerd hebben. Herhaal deze vraag gedurende de ziekte om na te gaan of, en hoe, het lukt om te kunnen omgaan met veranderingen, vooral wanneer er sprake is van achteruitgang.
- Vraag na welke afspraken met de patiënt gemaakt zijn over een taakverdeling tussen de behandelaars en over de zorgcoördinatie.
- Bespreek de verwachtingen van de patiënt ten aanzien van de huisarts. Hoe loopt de communicatie en wat kan de huisarts de patiënt bieden? Stel zo nodig verwachtingen bij.
- Vraag actief na bij de patiënt wie de hoofdbehandelaar is in het ziekenhuis.
- Vraag of een regievoerend arts is aangesteld. Bij sommige zeldzame aandoeningen heeft de patiënt een regievoerend arts, die de coördinatie en inhoudelijk overzicht heeft en proactief optreedt. Voor volwassenen kan het één van de verschillende specialisten zijn. Soms is de hoofdbehandelaar tevens regievoerend arts, maar niet altijd.
- Spreek het beleid af (en blijf dit afstemmen) met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts (en overige behandelend artsen); maak bij voorkeur gebruik van de [HASP-richtlijn](#).
- Geef aan dat u het eerste aanspreekpunt bent voor de patiënt, tenzij anders afgesproken met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts.
- Zorg ervoor dat de dienstdoende huisartsen (onder andere de huisartsenpost) via het beschikbare dossier bekend kunnen zijn met de patiënt en vooral met de speciale kenmerken en omstandigheden (zie *Aandachtspunten voor de huisarts, Specifieke aandachtspunten*).
- Behandel/begeleid/verwijs bij medische klachten of problemen zonder specifieke ziektegebonden risico's, tenzij anders afgesproken met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts. Indien de relatie tussen de klachten en de aandoening onduidelijk is, neem contact op met hoofdbehandelaar/regievoerend arts.
- Zorg dat u kennis heeft van de effecten van de aandoening op andere klachten of behandelingen (zie *Aandachtspunten voor de huisarts, Specifieke aandachtspunten*). Overleg bij twijfel met de behandelend arts.

- Let op de extra ziektegebonden risico's en attendeer de patiënt daarop (zie *Aandachtspunten voor de huisarts, Specifieke aandachtspunten*).
- Verwijs door naar de juiste hulpverleners bij complicaties, bij voorkeur na afstemming met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts.

Specifieke aandachtspunten

- **Kennis** Patiënten vinden het belangrijk dat de huisarts hen over de aandoening, de behandeling, de gevolgen en de prognose kan informeren. Erken ook de expertise van de patiënt. Patiënten krijgen veel informatie via de patiëntenvereniging.
- **Vermoeidheid (fysiek en mentaal)** komt bij bijna alle patiënten met PH voor. Patiënten geven vaak aan dat mensen niet aan hen zien hoeveel inspanning bepaalde activiteiten hen kosten. Ondersteun de patiënt hierin.
- **Fysiotherapie** Beweging is belangrijk om in goede conditie te blijven en belangrijk voor de spieren, de longen, het hart en de bloedsomloop. Bovendien heeft het een positieve invloed op de gemoedstoestand. Stimuleer dit zo veel mogelijk en verwijs naar een fysiotherapeut met expertise op het gebied van hart/longrevalidatie voor ondersteuning hierbij. Sommige ziekenhuizen geven een protocol mee voor de hart/longrevalidatie. Informeer hier ook bij de patiënt naar en zorg dat deze informatie ook meegaat naar de fysiotherapeut. Meestal is een trainingsfrequentie van 2-3 keer per week een goed advies. Onderzoek heeft aangetoond dat trainen effect sorteert bij de meerderheid van patiënten met PH, men moet echter voorzichtig zijn met de trainingsintensiteit om toename van klachten te voorkomen. Er is namelijk een groep PH-patiënten bij wie de belasting op de rechterventrikel door training te groot wordt zodat negatieve effecten ontstaan. Aanbevelingen met betrekking tot training zijn:
 - maximale cardiale belasting dan wel een hoge trainingsintensiteit moeten te alle tijden worden vermeden (geen piekbelasting);
 - training moet gericht zijn op duurvermogen met een matige intensiteit;
 - de intrathoracale druk bij (arm)krachtoefeningen kan worden gelimiteerd door uit te ademen tijdens de krachtsinspanning;
 - bij symptomen als een licht gevoel in het hoofd, duizeligheid en/of ernstige kortademigheid moet de trainingsintensiteit omlaag;
 - training opbouwen in kleine stappen;
 - de patiënt moet nog kunnen praten tijdens de activiteit;
 - zwemmen afraden vanwege een verhoging van de intrathoracale druk door het water.

- **Ergotherapie** PH-patiënten zijn vaak zo kortademig dat zelfs het dagelijks functioneren sterk beperkt is. De ergotherapeut kan de patiënt aanleren hoe activiteiten in het dagelijks leven uitgevoerd kunnen worden op een minder vermoeiende manier en hoe de patiënt de kortademigheid onder controle kan houden. De ergotherapeut helpt om weer zo onafhankelijk mogelijk te functioneren ten aanzien van lichaamsverzorging, bewegingsactiviteiten, huishoudelijke en ontspannende activiteiten. Eenvoudige (woning-)aanpassingen kunnen hierbij ook helpen. Verwijs de patiënt daar waar nodig naar de ergotherapeut.
- **Dieetvoorschriften**
 - Stimuleer een gezonde en gevarieerde voeding om goed in conditie te blijven.
 - Verwijs eventueel naar de diëtist. Zij kan samen met de patiënt kijken of hij voldoende voedingsstoffen en energie binnen krijgt. Als de patiënt erg moe is en geen energie heeft, kan het moeilijk zijn om voldoende te eten terwijl het lichaam dan juist goede voeding nodig heeft om energie op te doen. Adviseer dan om over de dag meerdere keren kleine hoeveelheden te eten.
 - Adviseer om géén (of maximaal één glas) alcohol te gebruiken. Alcoholgebruik interfereert met de bloedverdunding.
 - Adviseer om zoutarm te eten. Leg uit dat zoutgebruik leidt tot het vasthouden van vocht, wat meer belasting geeft van het hart.
 - Adviseer bij sommige patiënten ook een vochtbeperking naast de zoutbeperking. Adviseer in ieder geval een maximale vochtintake van 1½ liter per dag. Een diëtist kan de patiënt adviseren hoe deze vochtbeperking het beste in te passen is in het dagelijks leven.
 - Adviseer de patiënt om het gewicht goed in de gaten te houden en zich 3 maal per week te wegen. Adviseer om contact op te nemen bij toename van het gewicht met meer dan 3 kilo en/of bij het ontwikkelen van dikke voeten en/of enkels.
- **Leefregels**
 - Raad de patiënt aan om dagelijks, binnen de eigen mogelijkheden, te bewegen.
 - Raad patiënten met PH af om extreme inspanningen te doen, vanwege de te grote belasting voor hart en longen. Een licht gevoel in het hoofd, duizeligheid en/of kortademigheid tijdens of direct na inspanning, zijn signalen dat de inspanning te groot was.
 - Raad patiënten aan om een juiste verdeling te maken tussen activiteiten en rust. Dit is belangrijk voor hun energiebalans.
 - Raad patiënten tevens af zich op grote hoogte te begeven, vanwege het relatieve zuurstofgebrek.
 - Raad PH-patiënten af om te zwemmen en/of te duiken. Door de druk van het water kan het vocht in het lichaam teveel in de richting van het hart worden gestuwd, wat ook een te grote belasting voor het hart kan betekenen.
- **Reisadviezen** Adviseer:
 - Om schriftelijke informatie over PH bij zich te dragen.
 - Om voor de reis uit te zoeken waar lokale PH-klinieken zijn (zie www.pha-nl.nl/PH-centra/). Onder de opsomming van de Nederlandse expertisecentra staat de link www.phaeurope.org waar de patiënt alle PH-centra in binnen- en buitenland kan vinden, met naam en telefoonnummers op een kaart. Het kaartje kan in- en uitgezoomd worden.
 - Om contactgegevens en een lijst met belangrijke telefoonnummers mee te nemen.
 - Een goede reisverzekering af te sluiten.
 - Sommige patiënten niet naar hoogtes boven de 1.200-2.000 meter te gaan zonder extra O₂.
 - Om voldoende medicatie en recepten voor medicatie mee te nemen.
 - Om medicatie in de handbagage mee te nemen.
 - Om een verklaring mee te nemen voor aanwezigheid van spuiten en naalden in de handbagage.
 - Bij gebruik van bloedverdunners om een draagbare controlemeter mee te nemen zodat antistollingstherapie via telefonisch contact kan worden bijgestuurd.
 - Ten aanzien van zuurstofvoorziening op reis rekening te houden met het volgende:
 - Bij reizen per vliegtuig moet voor sommige patiënten een O₂-voorziening worden geregeld, met name bij patiënten die in de WHO-functieschaal III of IV vallen. Soms is zuurstof nodig bij vliegvluchten voor patiënten die thuis nog geen zuurstof nodig hebben.
 - Indien de patiënt thuis al vloeibare zuurstof gebruikt, kan de patiënt Eurocross (02 272 09 00) en zijn zuurstofleverancier contacteren.
 - Indien patiënt thuis nog geen vloeibare zuurstof gebruikt, adviseer de patiënt minstens 6 weken voor de reis zelf de vliegtuigmaatschappij te contacteren en ervoor te zorgen dat er zuurstof ter beschikking is bij de landing van het vliegtuig en gedurende het verblijf in het buitenland. Iedere maatschappij heeft andere reglementen en gebruiken ten aanzien van zuurstoftherapie.
 - Adviseer de patiënt bij zuurstofgebruik tijdens een vakantie om zuurstof te gebruiken in de vorm van speciale reissets en/of vloeibare zuurstof. Ook op het vakantieadres kan zuurstof worden geleverd, zowel in binnen- als buitenland.
- **Zuurstoftherapie** PH kan de gasuitwisselingen in de longen hinderen. De behandelend arts zal waar nodig extra zuurstof voorschrijven. Adviseer de patiënt de voorschriften nauwkeurig op te volgen. Voor het toedienen van zuurstof krijgt de patiënt speciale apparatuur, die afhankelijk is van de specifieke situatie en de hoeveelheid

zuurstof die voorgeschreven is. Bij alle voorgeschreven zuurstofsystemen is de mobiliteit van de patiënt gewaarborgd. Adviseer de patiënt om aanwijzingen inzake brandveiligheid in acht te nemen. Er mag niet gerookt worden in de directe omgeving van de patiënt. Zuurstofsystemen zijn:

- **Zuurstofcilinders** en de daarbij behorende kleinere cilinders.
- **Zuurstofconcentrator** Mensen met een grotere zuurstofbehoefte zijn gebaat bij een zuurstofconcentrator. Dit apparaat zuigt de omgevingslucht aan en filtert deze. Hierdoor komt een hoog percentage zuurstof beschikbaar. De concentrator kan ook worden aangevuld met een extra cilinderdraagsetje.
- **Vloeibare zuurstof** Dit systeem bestaat uit een moedervat met vloeibare zuurstof plus een draagbaar vaatje dat de gebruiker zelf kan bijvullen vanuit het moedervat. Vanuit de zuurstofapparatuur gaat de zuurstof via een slangetje naar de gebruiker. De zuurstof kan op diverse manieren worden toegediend: via een neusbril en neuskatheter of via een kapje over neus en mond.
- **Zonnen** Adviseer bij gebruik van het geneesmiddel epoprostenol directe blootstelling aan de zon en het gebruik van zonnebank of solarium te vermijden of te beperken. Epoprostenol veroorzaakt een fotosensibilisatie van de huid en daardoor treedt gemakkelijk zonnebrand op. Adviseer altijd een goede beschermingscrème te gebruiken; minimaal beschermingsfactor 15.
- **Roken** is waarschijnlijk niet rechtstreeks betrokken bij het ontstaan van PH. Het is wel voor iedereen de voornaamste oorzaak van hart-, long- en vaatziekten. Ook maakt roken een transplantatie onmogelijk. Raad daarom PH-patiënten af om te roken: ieder bijkomend risico is er één te veel.
- **Medicatie** Er zijn veel verschillende medicijnen en toedieningsvormen bij PH (zie *Beleid, Behandeling*).
 - De behandelend specialist schrijft de specifieke medicatie voor PH voor.
 - Ook herhaalrecepten voor specifieke PH-medicijnen mogen alleen door de specialist worden voorgeschreven.
 - Patiënten hebben vaak een porth-a-cath voor toedienen van bijvoorbeeld epoprostenol. Als de porth-a-cath niet goed werkt, is spoedverwijzing naar het ziekenhuis van belang. De patiënt kan niet langdurig zonder zijn medicatie. Enkele medicijnen hebben slechts een halfwaardetijd van een half uur.
 - Geef zo nodig informatie en hulp bij medicijntoediening (pompjes, vernevelaars).
Patiënten die medicijnen krijgen door middel van een permanent infuus (intraveneus of subcutaan) zijn

vaak aangewezen op thuishulp.

De pompjes worden geleverd door Mediq Tefa die 24/7 service levert (www.mediqtefa.nl).

- Bèta-blokkers zijn in principe gecontraïndiceerd.
- **Zelfstandig functioneren** Geef de patiënt handreikingen en tips om zijn zelfstandigheid zo lang mogelijk te kunnen behouden. Bespreek hierbij ook de woonsituatie. Inventariseer of de patiënt veel trappen moet lopen. Bespreek ook of een rollator of bijvoorbeeld invalidenparkeerkaart nodig zijn.
- **Anticonceptie** Raad zwangerschap af en bespreek anticonceptie. Mensen met pulmonale hypertensie krijgen veel verschillende medicijnen. Sommige medicijnen verminderen de werking van de anticonceptiepil. Overleg met de regievoerend arts over een geschikt voorbehoedsmiddel (zie ook *NHG-Standaard Anticonceptie*).
- **Postmenopauzale hormoontherapie** Het is nog niet duidelijk of hormonale therapie bij postmenopauzale vrouwen is aan te raden. Het kan overwogen worden bij vrouwen met ondraaglijke menopauzale klachten, maar de hormonale therapie zal dan samen gegeven moeten worden met orale antistolling (zie ook *NHG-Standaard De overgang*). Overleg met de regievoerend arts.
- **Diarree en misselijkheid** Maag-darmklachten kunnen een bijwerking van de PH-medicijnen zijn. Adviseer de gebruikelijke adviezen bij diarree en misselijkheid.
- **Anaesthesie/operaties** Operatieve ingrepen onder algehele narcose hebben bij PH-patiënten een verhoogd risico op complicaties. De voor- en nadelen van dergelijke ingrepen dienen samen met de patiënt zorgvuldig te worden afgewogen. Als een operatie toch noodzakelijk is, zijn er vaak extra maatregelen nodig rond de operatie om de risico's op complicaties te beperken. Daarnaast gebruiken patiënten met PH vaak medicijnen die de stolling beïnvloeden. Geef dit ook bij kleine operatieve ingrepen van tevoren aan.
- **Vaccinaties** Roep de patiënt op voor een jaarlijkse griep prik. Overleg met de regievoerend arts of vaccineren tegen pneumokokken nodig is en overleg eveneens met de regievoerend arts bij (jonge) kinderen of vaccineren tegen RSV nodig is. Additionele immunisatie vindt plaats op indicatie.
- **Noodgevallen** Maak met de patiënt een duidelijk plan voor noodgevallen, zoals bij het ontstaan van acute benauwdheid en pijn op de borst.
- **Infecties** kunnen zeer snel fulminant verlopen. Overleg met de regievoerend arts of het nodig is dat de patiënt antibiotica en prednison thuis op voorraad heeft. Instrueer de patiënt en naaste(n) goed over de tekenen van een infectie en wanneer te starten met de medicatie.

- **Psychosociale ondersteuning** Door de mogelijk geleidelijke toename van de fysieke beperkingen zal de patiënt zich vaak moeten aanpassen aan zijn omstandigheden, bijvoorbeeld in de aard van de werkzaamheden of de verdeling van de beperkte energie over (dagelijkse) activiteiten. Het is van belang steeds weer een evenwicht te vinden.

PH is een chronische ziekte met een belangrijke impact op het psychische en emotionele functioneren van de patiënten en hun families. De ziekte is ingrijpend op persoonlijk, relationeel en sociaal vlak. Zowel de ziekte zelf als de therapie hebben een groot aantal gevolgen voor het dagelijks leven en het is niet altijd gemakkelijk om dit te verwerken.

PH-patiënten kunnen last hebben van emotionele problemen zoals angst, depressie, gevoelens van wanhoop en machteloosheid. Zij hebben het vaak moeilijk met het wegvallen van sociale contacten of van activiteiten zoals werk of hobby's. Tevens ervaren zij soms beperkingen in hun bewegingsvrijheid door een behandeling (met bijvoorbeeld epoprostenol) of zijn zij gefrustreerd omdat zij veel dingen op een trager tempo moeten doen dan vroeger. Bied ondersteuning en verwijs eventueel naar psychosociale hulpverlening.

- **Seksualiteit** Dit is een moeilijk item voor een aantal patiënten met PH. Er zijn cardiologen die seksualiteit bij patiënten afraden. Een orgasme is een piekprestatie voor het hart. Als seksualiteit door gezondheid uit de relatie verdwijnt, kan dit ook gevolgen hebben voor de relatie. Seksualiteit is een onderwerp waar mensen vaak zelf niet over praten. Ben als huisarts hier alert op en bied ondersteuning. Overleg zo nodig met de specialist en geef aan dat er ook vormen van seksualiteit zijn die geen belasting zijn voor het hart.
- **Belasting omgeving** Vanwege de fysieke beperkingen doet de patiënt geregeld een beroep op de naaste omgeving. Let bij mantelzorgers op signalen die kunnen wijzen op een te grote lichamelijke en/of psychische belasting en vraag hier actief naar. Een verpleegkundige kan ondersteuning bieden evenals een maatschappelijk werker, POH-GGZ of psycholoog.
- **Lotgenotencontact** Via de Stichting PHA Nederland is er mogelijkheid tot lotgenotencontact voor patiënten en hun naasten (zie [Consultatie en verwijzing](#)).
- **Revalidatieprogramma** Met behulp van een revalidatieprogramma in een revalidatiecentrum kunnen patiënten hun mogelijkheden leren ontdekken. Soms

kunnen hulpmiddelen ervoor zorgen dat de patiënt energie voor andere activiteiten overhoudt. Denk hierbij aan bijvoorbeeld een rollator, scootmobiel, mogelijkheden om zittend te douchen en andere oplossingen. Hiermee kan de patiënt zijn of haar energie beter over de dag te verdelen. De hulpmiddelen die soms als een beperking of teken van ziekzijn worden gezien, geven de patiënt vaak juist vrijheid.

- **Voorzieningen en aanpassingen** kunnen nodig zijn, afhankelijk van de beperkingen. Wijs de patiënt op mogelijke vergoedingen zoals het persoonsgebonden budget (PGB) en verwijs naar instanties, onder andere de gemeente en MEE (zie [Consultatie en verwijzing](#)).
- **Palliatieve zorg** In de laatste fase van de ziekte zijn weinig patiënten nog thuis. Wanneer dit wel het geval is, coördineert de huisarts de (palliatieve) zorg voor patiënt en familie. Van belang is om met de patiënt en naaste(n) in een vroeg stadium van de ziekte te bespreken hoe men wil dat de huisarts handelt in een bepaalde situatie en leg dit alles goed vast. Als de ziekte in een niet (meer) te behandelen fase komt:
 - anticipeer op vragen rondom verzorging thuis en het levenseinde;
 - anticipeer op een eventuele opname in een ziekenhuis, verpleeghuis of hospice;
 - ondersteun patiënt en naasten;
 - schakel zo nodig thuiszorg in;
 - bespreek wensen rond het levenseinde en wees alert op mogelijke (latere) veranderingen hierin;
 - verleen palliatieve zorg en stervensbegeleiding;
 - verleen nazorg aan nabestaanden.
- **Werk** Vermoeidheid en benauwdheid beïnvloeden de mogelijkheid om te werken. Wijs de patiënt op de expertise van de bedrijfsarts. Een ergotherapeut geeft praktische adviezen over de werkplek (zie [Consultatie en verwijzing](#)). Het Longfonds ontwikkelde de Werkwijzer COPD, met veel informatie en tips om het werken prettig en gezond te houden, energie te verdelen en begrip van collega's te krijgen. PH en COPD hebben verschillende kenmerken als het gaat om oorzaken en behandeling maar er zijn ook veel overeenkomsten, zoals de impact van een longziekte op iemands leven, het onbegrip van de omgeving en het vinden van een balans in dingen die men doet of laat. Daarom biedt de Werkwijzer COPD ook veel nuttige informatie voor mensen met PH. De Werkwijzer is gratis te bestellen via de [website](#) van het Longfonds.

CONSULTATIE EN VERWIJZING

Patiëntenorganisaties

- **Stichting Pulmonale Hypertensie Associatie (PHA) Nederland** De Stichting PHA biedt hulp bij het (leren) omgaan met PH. Zij organiseert lotgenotenbijeenkomsten, biedt veel informatiemateriaal, stimuleert wetenschappelijk onderzoek en werkt nauw samen met specialisten in expertisecentra. Ook zoekt zij de samenwerking met andere patiëntenorganisaties en coördineert zij acties om geld binnen te halen voor wetenschappelijk onderzoek (www.pha-nl.nl).
- **Longfonds** Het Longfonds helpt mensen met een longziekte door onderzoek, voorlichting of belangenbehartiging (www.longfonds.nl).
- **Longpunt** Op diverse plekken in het land zijn door het Longfonds Longpunten opgestart. Dit zijn maandelijks ontmoetingsmomenten die het Longfonds organiseert voor longpatiënten, hun omgeving en zorgverleners.

Gespecialiseerde centra

- **Expertisecentra**
In 2015 zijn onderstaande centra voor 5 jaar erkend als expertisecentrum voor Pulmonale Hypertensie door het ministerie van VWS:
 - VUmc (Amsterdam)
Tel: 020-4440529; e-mail: ph.info@vumc.nl
 - AMC (Amsterdam)
Tel: 020-5669111; e-mail: longverpleegkundige@amc.nl
 - Erasmus MC (Rotterdam)
Tel: 010-107030033; e-mail: PHlongziekten@erasmusmc.nl
 - Radboudumc (Nijmegen)
Tel: 024-3611111; e-mail: PHverpleegkundigen@umcn.nl
 - Sint Antonius Ziekenhuis (Nieuwegein)
Tel: 088-3203000, sein 384;
e-mail: ph@antoniuziekenhuis.nl
 - UMCG (Groningen)
Kinderen: tel: 050-3611813, of bij geen gehoor 06-03612480; e-mail: T.kazemier@umcg.nl
Volwassenen: tel: 050-3613849;
e-mail: ph-kenniscentrum@umcg.nl
 - MUMC+ (Maastricht)
Tel: 043-3874453; e-mail: S.jansen@mumc.nl
- **Expertise in kaart** Via de website www.expertiseinkaart.nl/kenniskaarten/ kan een recent overzicht worden verkregen van de zorg in Nederlandse ziekenhuizen voor patiënten met PH, hoe het expertisecentrum de zorg biedt en welke expertise het centrum in huis heeft. De kenniskaart is geen beoordeling of kwaliteitsmeting van de expertisecentra, maar is bedoeld om de organisatie van de zorg in kaart te brengen vanuit het patiëntenperspectief.

- **PH-centra in binnen- en buitenland** Op de pagina van www.phaeurope.org staan alle PH-centra in binnen- en buitenland, met naam en telefoonnummers op een kaart. Hier staan ook overzichten van artsen met PH-expertise in de toeristische gebieden en ook locaties waar zuurstoftanks kunnen worden bijgevuld.
- **Gestructureerd Landelijk Netwerk voor Pulmonale Hypertensie op de kinderveerleeflijd** Binnen dit netwerk zijn alle UMC's vertegenwoordigd en worden specifieke diagnostiek, de initiatie van therapie en gestandaardiseerde follow-up voor kinderen gecoördineerd vanuit één landelijk expertisecentrum: het UMCG/ Beatrix Kinderziekenhuis (Groningen). De 9 netwerkcentra zijn:
 - AMC/Emma Kinderziekenhuis (Amsterdam)
 - VUmc (Amsterdam)
 - Haga/Juliana Kinderziekenhuis (Den Haag)
 - LUMC/Willem Alexander Kinderziekenhuis (Leiden)
 - MUMC+ (Maastricht)
 - Radboudumc (Nijmegen)
 - Erasmus MC/Sophia Kinderziekenhuis (Rotterdam)
 - UMCU/Wilhelmina Kinderziekenhuis (Utrecht)
 - Maxima Medisch Centrum (Veldhoven)
- **Centrum voor Thuisbeademing (CTB)** In Nederland zijn vier centra voor thuisbeademing. De centra bevinden zich in **Utrecht, Rotterdam, Groningen en Maastricht**.
- **Palliatieve zorg** In Nederland zijn consultatieteams palliatieve zorg beschikbaar voor advies. Op www.thuisarts.nl/levenseinde is patiënteninformatie te vinden over zorg rond het levenseinde (zie ook **NHG-Dossier Palliatieve zorg / levenseinde**).
- **MEE** geeft voorlichting, advies en praktische ondersteuning aan mensen met een verstandelijke en/of lichamelijke handicap en/of een chronische ziekte. De ondersteuning is voor ouders met kinderen, maar ook voor volwassenen.

Achtergrondinformatie

- **Brochures**
 - Brochures van de Stichting PHA:
 - 'Pulmonale hypertensie': algemene informatiefolder over pulmonale hypertensie en wat de Stichting PHA Nederland kan betekenen.
 - 'Pulmonale hypertensie. CTEPH. Een bijzondere vorm van Pulmonale hypertensie'.
 - 'Leven met Pulmonale Hypertensie'.
 - 'Pulmonale hypertensie bij kinderen': een boekje speciaal voor kinderen en uitgegeven door het UMC Groningen.
 - Patiëntenfolder gebaseerd op 'Kwaliteitscriteria voor de zorg voor mensen met zeldzame longaandoeningen vanuit patiëntenperspectief'. Deze folder - van de Sarcoïdose Vereniging Nederland, het Longfonds en de

Stichting PHA Nederland - geeft patiënten handvatten bij een gesprek met de specialist en kan helpen bij het maken van keuzes en het zelf regie over de zorg houden. Deze folder is te bestellen bij het secretariaat van de Stichting PHA-Nederland.

- Erasmus MC-patiëntenfolder 'Hartkatheterisatie bij patiënten met Pulmonale Hypertensie'.
- ISALA-patiëntenfolder 'Pulmonale Hypertensie'.

NHG-Standaarden

- M02 Anticonceptie
- M26 COPD
- M27 Astma bij volwassenen
- M35 Influenza en Influenzavaccinatie
- M73 De overgang
- M84 Cardiovasculair risicomanagement
- M86 Diepe veneuze trombose en longembolie
- NHG-Behandelrichtlijnen
- Dossier Palliatieve zorg/levenseinde

Relevante websites

- Kenniscentrum pulmonale hypertensie VUmc:
www.vumc.nl/afdelingen/ph-kenniscentrum/
- Stichting Pulmonale Hypertensie Associatie Nederland:
www.pha-nl.nl
- Stichting September - informatie over chronische ziekten voor patiënten en naasten:
www.stichtingseptember.nl

- Centra voor thuisbeademing:
www.vsca.nl/thuisbeademing/centra-voor-thuisbeademing
- Informatie over palliatieve zorg:
www.palliatievezorg.nl
www.pallialine.nl
www.thuisarts.nl/levenseinde
- MEE:
www.mee.nl
- Algemene website over zeldzame aandoeningen:
www.orphanet.nl
- Algemene website van huisartsen met patiënteninformatie:
www.thuisarts.nl
- Website – onder regie van de VSOP - over zeldzame aandoeningen met korte beschrijving van zeldzame aandoeningen, relevante documentatie en adressen van patiëntenorganisaties:
www.zichtopzeldzaam.nl
- Overzichten van de zorg in Nederland voor diverse aandoeningen:
www.expertisekaart.nl/kenniskaarten (doorklikken naar pulmonale hypertensie).
Op dit moment zijn voor PH twee kenniskaarten beschikbaar:
www.expertisekaart.nl/kenniskaarten/ph_vumc
www.expertisekaart.nl/kenniskaarten/ph_erasmusmc/

Literatuurlijst

1. Austin ED, Loyd JE, Phillips JA . Genetics of pulmonary arterial hypertension. *Semin Respir Crit Care Med* 2009 Aug;30(4):386-98.
2. Austin ED, Loyd JE. Heritable Forms of Pulmonary Arterial Hypertension. *Semin Respir Crit Care Med* 2013;34(05):568-580.
3. Bogaard HJ, Natarajan R, Mizuno S, et al. Adrenergic receptor blockade reverses right heart remodeling and dysfunction in pulmonary hypertensive rats. *Am J Respir Crit Care Med* 2010;182:652-60.
4. Bogaard HJ, Vonk Noordegraaf A. Differentiating Pulmonary Hypertension: it's not all Pulmonary Hypertension. VU University Medical Center, dept of Pulmonary Medicine, Amsterdam, the Netherlands.
5. Bogaard HJ, Bresser P, Grunberg K, Vonk Noordegraaf A. Version 20131122 NRS Roadmap Pulmonary Hypertension report.
6. Bogaard HJ, Vonk Noordegraaf A, Voelkel NF. Right-Sided Heart Failure in Chronic Lung Diseases and Pulmonary Arterial Hypertension; Heart failure and cardiomyopathy chapter 84.
7. D'Alonzo GE, Barst RJ, Ayres SM, Bergofsky EH, Brundage BH, Detre KM, et al. Survival in patients with primary pulmonary hypertension. Results from a national prospective registry. *Ann Intern Med* 1991;115:343-9.
8. *Geneesmiddelenbulletin* 2013;47:123-130.
9. Gomez-Arroyo JG et al. Inhaled iloprost reverses established fibrosis and improves right ventricular dysfunction by reducing connective tissue growth factor expression and collagen synthesis. Abstract ATS A3984, Philadelphia. 2013.
10. Hoeper MM, Barst RJ, Bourge RC, et al. Imatinib mesylate as add-on therapy for pulmonary arterial hypertension: results of the randomized IMPRES study. *Circulation* 2013;127:1128-38.
11. Hoeper MM, Barbera JA, Channick RN, Hassoun PM, Lang IM, Manes A, et al. Diagnosis, assessment, and treatment of non-pulmonary arterial hypertension pulmonary hypertension. *J Am Coll Cardiol* 2009;54:S85-96.
12. Humbert M, Sitbon O, Chaouat A, Bertocchi M, Habib G, Gressin V, et al. Pulmonary arterial hypertension in France: results from a national registry. *Am J Respir Crit Care Med* 2006;173:1023-30.
13. Kiely DG, Elliot CA, Sabroe i, Condliffe R. Pulmonary hypertension: diagnosis and management. *BMJ* 2013;346:f2028.
14. Minai OA, Chaouat A, Adnot S. Pulmonary hypertension in COPD: epidemiology, significance, and management: pulmonary vascular disease: the global perspective. *Chest* 2010;137:39S-51S.
15. Simonneau G, Gatzoulis MA, Adatia I, Celermajer D, Denton D, Ghofrani A. Updated Clinical classification of pulmonary hypertension. *Journal of the American College of Cardiology* Vol 62, no25, Suppl D, 2013.
16. Strange G, Playford D, Stewart S, Deague JA, Nelson H, Kent A, et al. Pulmonary hypertension: prevalence and mortality in the Armadale echocardiography cohort. *Heart* 2012;98:1805-1811.
17. Thenappan T, Shah SJ, Rich S, Gomberg-Maitland M. A USA-based registry for pulmonary arterial hypertension: 1982-2006. *Eur Respir J* 2007;30:1103-10.
18. Tonelli AR, Arelli V, Minai OA, Newman J, Bair N, Heresi GA, et al. Causes and circumstances of death in pulmonary arterial hypertension. *Am J Respi Crit care Med* 2013;188:365-369.
19. Tueller C, Stricker H, Soccal P, Tamm M, Aubert JD, Maggiorini M, et al. Epidemiology of pulmonary hypertension: new data from the Swiss registry. *Swiss Med Wkly* 2008;138:379-84.
20. Vonk Noordegraaf A, Boonstra A, Konings TC, Marques KMJ en Bogaard HJ. Diagnostiek en behandeling van pulmonale hypertensie: Stand van zaken.

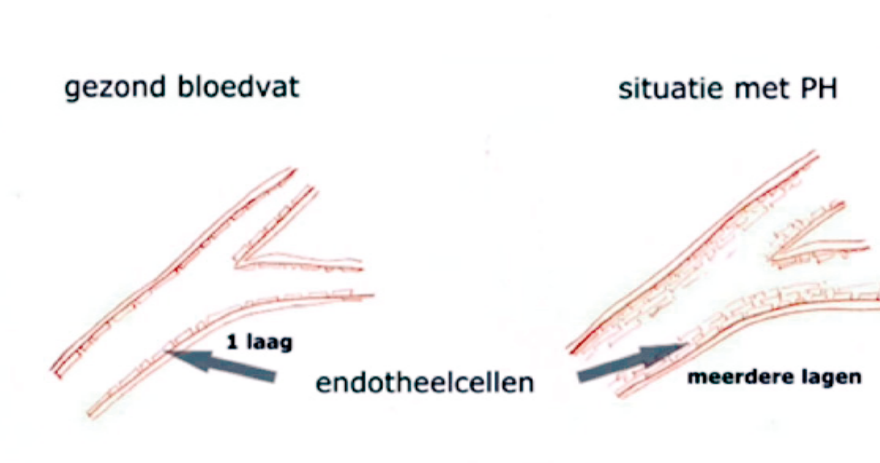
Richtlijnen/standaarden

21. Galiè N, Humbert M, Vachiery JL, Gibbs S, Lang I, Torbicki A. ESR/ERS Guidelines for the diagnosis and treatment of pulmonary hypertension. 2015.
22. Douwes JM, Roofthoof MTR, Berger RMF. Standaard diagnostiek en behandeling van pulmonale hypertensie bij kinderen. Netwerk voor Pulmonale Hypertensie op de Kinderleeftijd. 2013.
23. Vajda I. [Visiedocument Concentratie en organisatie van zorg bij zeldzame aandoeningen. VSOP. 2015.](#)
24. Hendriks S. [Generieke zorgthema Huisartsgeneeskundige zorg. VSOP. 2014.](#)

Bijlage

Afbeelding

Abnormaal proliferatiepatroon van endotheelcellen in de arteriolen bij PAH



Verantwoording

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen de Stichting PHA Nederland, de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) en het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG). Deze brochure maakt deel uit van een reeks huisartsenbrochures die te downloaden/raadplegen is via www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten en de VSOP-websites www.vsop.nl en www.zichtopzeldzaam.nl/documenten.

Stichting PHA Nederland

De Stichting PHA biedt hulp met het (leren) omgaan met PH. Zij organiseert lotgenotenbijeenkomsten en biedt veel informatiemateriaal. Ook is er een maatschappelijk werker beschikbaar. De Stichting PHA Nederland stimuleert wetenschappelijk onderzoek en werkt nauw samen met specialisten in expertisecentra. Ook zoekt zij de samenwerking met andere patiëntenorganisaties en draagt zij bij aan wetenschappelijk onderzoek.

Stichting PHA Nederland

Stationsplein 127
3818 LE AMERSFOORT
Postadres:
Postbus 627
3800 AP AMERSFOORT
Telefoon: 033-4341270
Email: info@pha-nl.nl
www.pha-nl.nl

Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)

Binnen de VSOP werken ongeveer 70 patiëntenorganisaties - voor aandoeningen met een zeldzaam, erfelijk of aangeboren karakter - samen aan betere zorg en preventie voor deze aandoeningen door onder andere stimulering van genetisch en biomedisch onderzoek en bezinning op erfelijkheidsvraagstukken.

VSOP

Koninginnelaan 23
3762 DA SOEST
Telefoon: 035 603 40 40
E-mail: vsop@vsop.nl
www.vsop.nl

Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Het Nederlands Huisartsen Genootschap is de wetenschappelijke vereniging van huisartsen. Het NHG heeft als doel het bevorderen van een wetenschappelijk verantwoorde beroepsuitoefening door de huisarts. Door vertaling van wetenschap naar huisartsenpraktijk draagt het NHG bij aan professionalisering van de beroepsgroep. Kernactiviteiten van het NHG zijn het ontwikkelen van NHG-Standaarden en andere richtlijnen, scholing en het ontwikkelen van producten om de huisarts te ondersteunen in zijn praktijk, zoals patiëntenvoorlichting (www.thuisarts.nl).

Nederlands Huisartsen Genootschap

Postbus 3231
3502 GE UTRECHT
Telefoon: 030 282 35 00
E-mail: info@nhg.org
www.nhg.org

Redactie

Mevrouw drs. R. van Tuyll, Jeugdarts KNMG, arts-auteur VSOP
Mevrouw drs. I. Roelofs, projectmedewerker VSOP
Mevrouw drs. D. Stemkens, arts/vrijwilliger VSOP
Mevrouw dr. H. Woutersen-Koch, arts/wetenschappelijk medewerker Afdelingen Richtlijnontwikkeling & Wetenschap en Implementatie NHG
Mevrouw drs. L. te Hennepe, wetenschappelijk medewerker Preventie & Patiëntenvoorlichting NHG

Deze uitgave is tot stand gekomen met bijdragen en adviezen van:

Dr. H.J. Bogaard, longarts VUmc
De heer F. Bolsius, voorzitter Stichting PHA Nederland
Mevrouw E. Ribbens, voormalig bestuurslid Stichting PHA Nederland

Deze brochure is tot stand gekomen mede dankzij de financiële bijdrage van het Innovatiefonds Zorgverzekeraars.

Soest, oktober 2016

