

Informatie over schwannomatose

Wat is schwannomatose?

Schwannomatose is een zeldzame erfelijke aandoening, waarbij zogenoemde schwannomen ontstaan. Schwannomen zijn goedaardige, langzaam groeiende tumoren van de cellen rondom een zenuw. De verschijnselen die er bij kunnen voorkomen zijn pijnklachten en, afhankelijk van de locatie, een doof gevoel, tintelingen, zwakte of hoofdpijn. De schwannomen kunnen langs hersenzenuwen, ruggegraatszenuwen en zenuwen in de ledematen voorkomen.

De meeste schwannomen (90%) komen als enige voor en zijn niet erfelijk. Als er meerdere schwannomen bij een patiënt aanwezig zijn op jonge leeftijd, of in een familie meerdere mensen schwannomen hebben, dan wijst dit mogelijk op schwannomatose, een erfelijke aanleg voor deze tumoren.

De meeste patiënten met schwannomatose krijgen de eerste symptomen op volwassen leeftijd, met één of meer schwannomen die klachten veroorzaken. De gemiddelde leeftijd waarop klachten beginnen is rond 25-30 jaar.

Schwannomatose is verwant aan de aandoening neurofibromatose.

Welke medische adviezen zijn er?

Schwannomen zijn langzaam groeiend en zullen bijna nooit kwaadaardig worden. Operatief verwijderen is meestal de behandeling van keuze. Soms kan het geneesmiddel Gabapentine gebruikt worden voor de pijnklachten bij schwannomatose. Met de neurochirurg kan besproken worden of dit in een specifiek geval een goede optie is.

Regelmatige controles bij mensen met schwannomatosis worden meestal gecoördineerd door een neuroloog met expertise in pijnbehandeling. Regelmatige MRI scans zijn niet nodig, behalve als er klachten zijn.

Het kan worden overwogen bij diagnose een volledige MRI scan van hoofd en ruggenmerg te laten maken en/of een total body MRI. Er is geen duidelijke richtlijn hierover en het nut hiervan staat nog niet vast als er geen klachten zijn.

Wat is de oorzaak?

Schwannomatose wordt veroorzaakt door een DNA-afwijking (mutatie) in het *LZTR1*-gen of het *SMARCB1*-gen. Bij ongeveer de helft van de patiënten met schwannomen kan zo'n mutatie worden aangetoond.

Hoe erft schwannomatose over?

Schwannomatose erft autosomaal dominant over. Bij deze vorm van overerving kunnen zowel mannen als vrouwen zijn aangedaan. Kinderen van een ouder met schwannomatose hebben ieder een kans van 50% (1 op 2) om de aanleg voor de aandoening te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.

Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen van personen met schwannomatose hebben 50% kans om de aanleg voor de ziekte bij zich te dragen. Broers en zussen van personen met schwannomatose hebben alleen 50% kans op de

aanleg als één van de ouders ook schwannomatose heeft (gehad). Schwannomatose kan ook bij iemand nieuw ontstaan, in dat geval is de kans op de aanleg voor broers en zussen klein.

We kunnen niet goed voorspellen wat het risico is op het ontwikkelen van schwannomen bij familieleden die drager zijn van de *LZTR1*- of *SMARCB1*-mutatie. Niet iedereen zal klachten ontwikkelen.

Als er een mutatie in *LZTR1* of *SMARCB1* is vastgesteld, kunnen familieleden zich voor erfelijkheidsadvies en onderzoek door hun huisarts laten verwijzen naar een polikliniek klinische genetica.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Algemene informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op <https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>.

Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een polikliniek klinische genetica.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie over schwannomatose kunt u terecht op de website van de neurofibromatose patiëntenvereniging: <https://neurofibromatose.nl/wat-is-nf/schwannomatose>. Een uitgebreidere informatiebrochure over schwannomatose is te vinden via:

<https://neurofibromatose.nl/ledeninfo/documentatiecentrum/brochures>.

Op <https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/schwannomatose> vindt u algemene informatie.

15 juni 2020