

Informatie over SDHA-genmutaties

Mensen met een **SDHA-mutatie** hebben een verhoogd risico op paragangliomen. **Paragangliomen** zijn zeldzame vaatrijke tumoren, die dicht tegen zenuwen en bloedvaten aanliggen. Ze zijn meestal goedaardig en groeien langzaam. Sommige paragangliomen produceren (stress)hormonen.

Als iemand één paraganglioom heeft en er wordt DNA-onderzoek gedaan, dan is er in 30-40% sprake van een **erfelijke aanleg**. Dit komt dan door een DNA-afwijking (**mutatie**) in een gen, bijvoorbeeld in het **SDHA-gen**.

Mensen met een SDHA-mutatie hebben een risico van 10-15% op een paraganglioom.

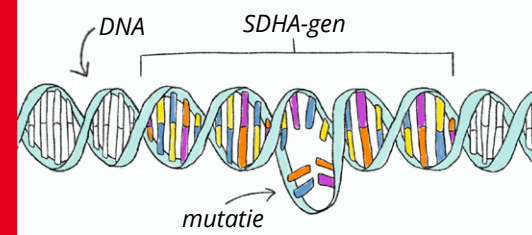
Heel soms kunnen paragangliomen kwaadaardig worden.



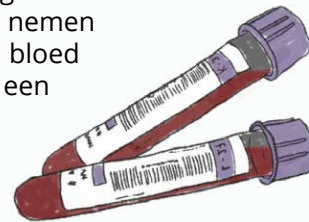
DNA, genen en mutaties

Een **gen** is een klein stukje **DNA**. Een afwijking in een gen noemen we een **mutatie** of **pathogene variant**.

Een mutatie in het **SDHA-gen** zorgt voor een hoger risico op paragangliomen.

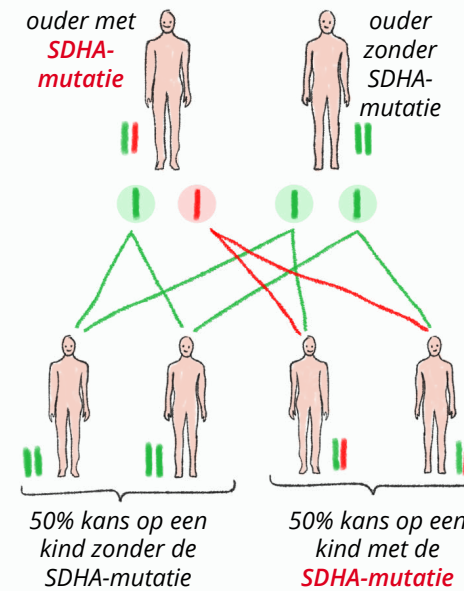


Om het SDHA-gen te **onderzoeken**, nemen we bloed af. In bloed zit DNA, dat in een laboratorium wordt onderzocht.



Hoe erven SDHA-mutaties over?

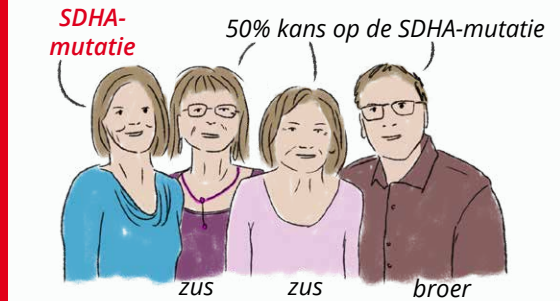
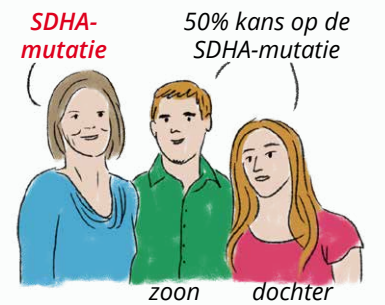
SDHA-mutaties erven **autosomaal dominant** over. Kinderen van een ouder met een SDHA-mutatie hebben ieder een **kans van 50%** (1 op de 2) om ook de SDHA-mutatie te hebben. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.



Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen en broers en zussen van een persoon met een SDHA-mutatie hebben **50% kans** om deze mutatie ook te hebben.

Als er een SDHA-mutatie bij u is aangetoond, kunnen familieleden zich ook **laten testen**. Zij kunnen hun huisarts vragen om een verwijzing naar een klinisch genetisch spreekuur.



Meer over het **informer**en van familieleden vindt u op www.erfelijkheid.nl familie-vertellen.

Klachten en verschijnselen

Paragangliomen bij SDHA-mutaties komen het meest voor in:

- het **hoofd- en halsgebied** (hier heten ze glomustumoren)

Ook, maar minder vaak, komen ze voor in:

- de **borst- en buikholte**
- de **bijnieren** (hier heten ze feochromocytomen)

Klachten kunnen verschillen van persoon tot persoon.

Klachten zijn afhankelijk van de plek waar de tumor zit, de grootte en of de tumor stresshormonen aanmaakt.

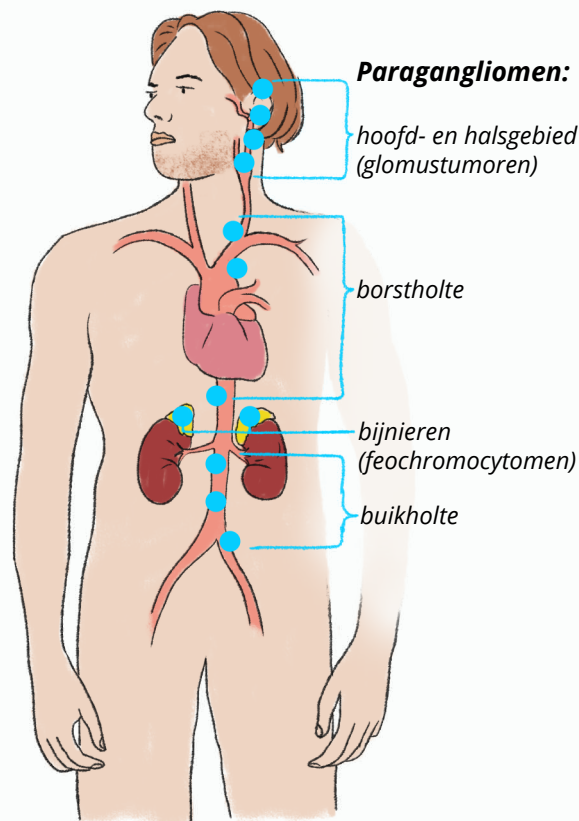
Klachten bij paragangliomen in het **hoofd- en halsgebied** kunnen zijn:

- zwelling in de hals
- heesheid
- slikklachten
- oorsuizen
- slechter horen

Paragangliomen in de **borst- of buikholte** en in de **bijnier** kunnen stresshormonen produceren.

Klachten en verschijnselen kunnen dan zijn:

- hoge bloeddruk
- hoofdpijn
- hartkloppingen
- overmatig transpireren
- bleek wegtrekken
- trillingen
- misselijkheid en braken



Medische adviezen

Het is belangrijk dat paragangliomen vroeg worden ontdekt. Zo kunnen klachten en verschijnselen zoveel mogelijk worden voorkomen of beperkt.

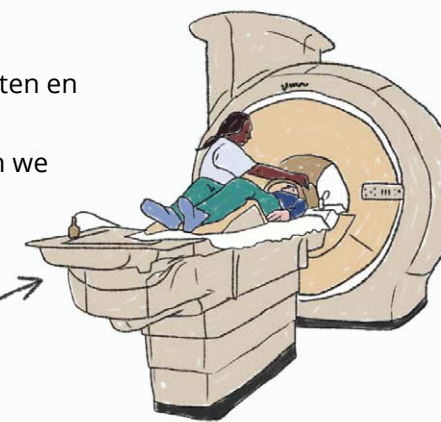


Bij voorkeur wordt dit gedaan in een **gespecialiseerd centrum** voor erfelijke paragangliomen.

Vóór iedere **operatie** is het belangrijk dat eerst onderzoek gedaan wordt naar stresshormonen in bloed en/of urine.

Mensen met een SDHA-mutatie adviseren we controles vanaf 18-jarige leeftijd:

- Jaarlijks controle door een **KNO-arts**
- Jaarlijks controle door een **endocrinoloog** (met onderzoek van bloed en/of urine naar stresshormonen)
- Eén keer in de 3-5 jaar een **MRI-scan** van het hoofd-/ halsgebied
- Eventueel één keer in de 3 jaar beeldvorming (zoals een MRI-scan) van het **borst-/buikgebied**



Behandeling

Omdat er in het **hoofd- en halsgebied** veel zenuwen lopen, is er bij een operatie meer risico op complicaties. Dit is de reden dat er per patiënt en tumor wordt gekeken naar de beste optie op dat moment. Omdat de tumoren meestal langzaam of niet groeien, zijn er verschillende opties:

- afwachten en scannen ("wait and scan")
- een operatie

Heel soms wordt gekozen voor een andere behandeling zoals bestraling.

Paragangliomen in de **borst- en buikholte** en **bijnieren** (feochromocytomen) worden eigenlijk altijd operatief verwijderd.



Psychosociale gevolgen

Mensen die ontdekken dat zij een erfelijke aandoening hebben kunnen hiervan **schrikken**. Bij de poliklinieken Klinische Genetica werken ook psychosociaal medewerkers. Zij kunnen u helpen met **vragen, twijfels en problemen**.



Meer informatie

- www.erfelijkheid.nl

