

Informatie over het PTEN Hamartoom Tumor Syndroom (PHTS)

Het PTEN Hamartoom Tumor Syndroom (PHTS) is een **zeldzaam erfelijk syndroom**. Een syndroom is een combinatie van aandoeningen die ontstaan door één oorzaak. PHTS wordt veroorzaakt door een **DNA-afwijking** in het PTEN-gen.

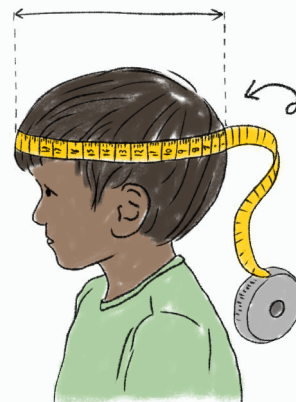


Ongeveer 1 op de 200.000 personen heeft PHTS. PHTS wordt ook wel **Cowden syndroom** of **Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndroom** genoemd.

Welke klachten en verschijnselen kunt u krijgen?

PHTS kan zich op verschillende manieren uiten.

Mensen met PHTS hebben een groter risico op het krijgen van zowel **goedaardige** als **kwaadaardige afwijkingen** van de schildklier, borsten, baarmoeder en darmen.

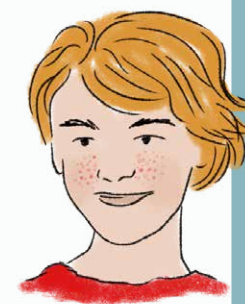


De meeste mensen met PHTS hebben **goedaardige bultjes** op het gezicht, in de mond en op de tong.

Ongeveer 80% heeft een **grote hoofdomvang**.

Mensen met PHTS kunnen **leerproblemen** hebben en een ontwikkelingsachterstand. Dit is vaak mild. Ook is de kans op **stoornissen in het autisme spectrum** groter.

Niet iedereen met PHTS heeft dezelfde verschijnselen. De ernst van de aandoening en de leeftijd waarop verschijnselen ontstaan kan sterk verschillen, ook binnen één familie.



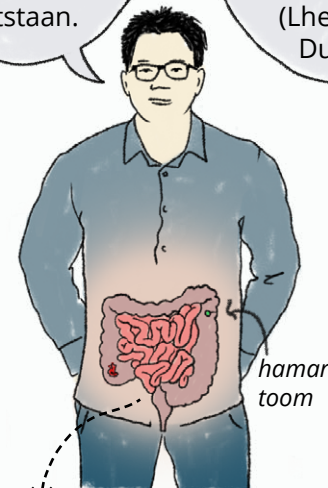
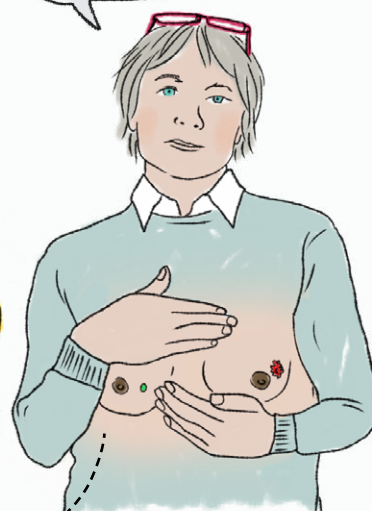
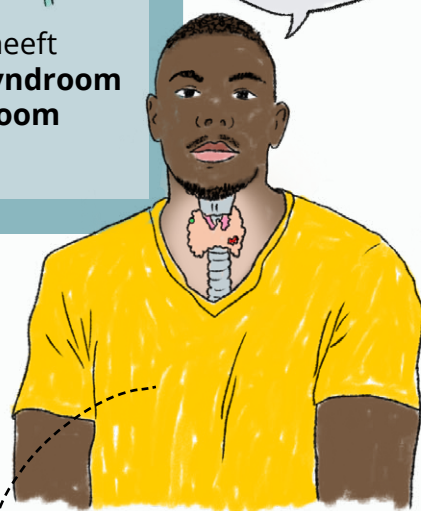
Er kunnen goedaardige en kwaadaardige afwijkingen in de **schildklier** ontstaan.

Er kunnen goedaardige en kwaadaardige afwijkingen in de **borst** ontstaan.

Ook **baarmoederkanker** kan voorkomen.

Er kunnen goedaardige **poliepen** (hamartomen) in de **darm** voorkomen. En er kan soms **darmkanker** ontstaan.

Soms komt er een **goedaardige tumor in de kleine hersenen** voor op volwassen leeftijd (Lhermitte-Duclos).



Controles voor kinderen

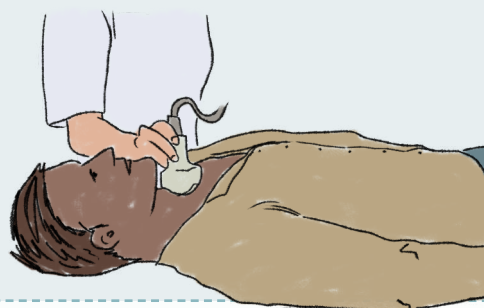
Kinderen adviseren we een **jaarlijkse controle** door de kinderneuroloog of kinderarts. De ontwikkeling van het kind en de schildklier worden dan in de gaten gehouden.



Schildkliercontroles

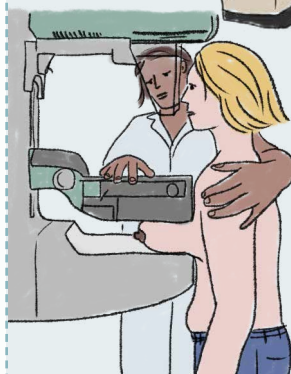
Vanaf 18 jaar adviseren we:

- jaarlijks **lichamelijk onderzoek** van de schildklier
- jaarlijks **bloedonderzoek** (TSH-waarde)
- eens per 1 tot 2 jaar een **echoonderzoek** van de schildklier



Borstcontroles

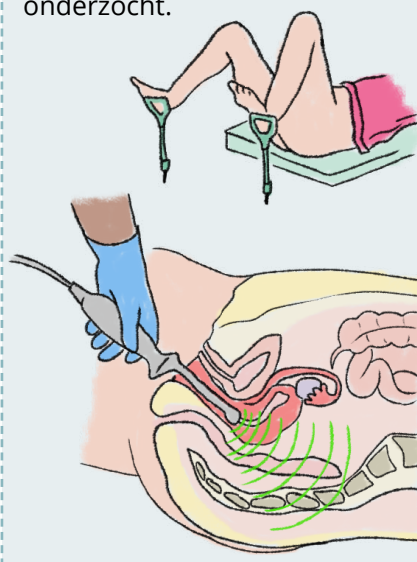
Vrouwen van 25 tot 60 jaar adviseren we jaarlijks **contact met de mammops** en jaarlijks een **MRI van de borsten**.



Vanaf 40 jaar wordt er ook jaarlijks een **mammografie** van de borsten geadviseerd.

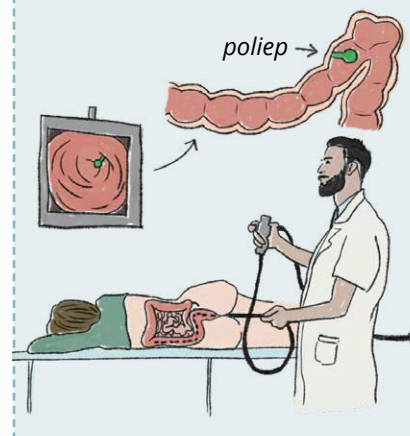
Baarmoedercontroles

Bij vrouwen kan er vanaf 30-jarige leeftijd een **jaarlijkse controle van de baarmoeder** gedaan worden. Dit kan bestaan uit een echo van de baarmoeder, waarbij soms wat weefsel wordt verwijderd en onderzocht.



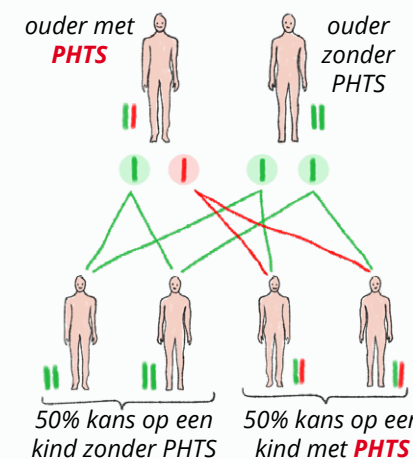
Darmcontroles

Mensen met PHTS hebben meer risico op goedaardige poliepen in de darmen en op darmkanker. Vanaf 40 jaar adviseren we daarom iedere 5 jaar een **darmonderzoek** (coloscopie).



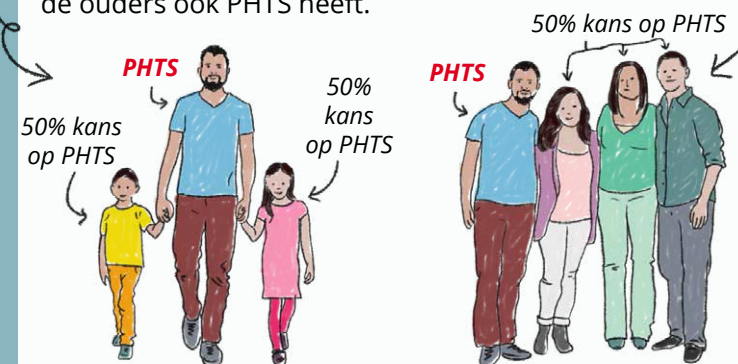
Hoe erft PHTS over?

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



Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen van een persoon met PHTS hebben **50% kans** om deze aanleg ook te hebben. Soms ontstaat een DNA-afwijking nieuw bij iemand. **Broers en zussen** hebben daarom alleen 50% kans op PHTS als één van de ouders ook PHTS heeft.



Voor erfelijkheidsadvies en -onderzoek kunnen familieleden zich door hun huisarts laten verwijzen naar een klinisch genetisch spreekuur.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Meer informatie over een erfelijke aandoening en **kinderwens** staat op www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven.

Voor informatie op maat kunt u een afspraak maken bij een **klinisch geneticus**.



Meer informatie

- www.erfelijkheid.nl

