

Informatie over het PTEN Hamartoom Tumor Syndroom (PHTS)

PHTS is een zeldzame erfelijke aandoening. Het komt voor bij ongeveer 1 op de 200.000 mensen. De aandoening werd eerder ook wel Cowden syndroom of Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndroom genoemd.

Een grote hoofdomvang is een belangrijk kenmerk van PHTS. Dit wordt gezien bij ongeveer 80% van de mensen die deze aandoening hebben. Mensen met PHTS hebben regelmatig leerproblemen en kunnen een (vaak milde) ontwikkelingsachterstand hebben. Er is een verhoogde kans op kenmerken van autisme.

Goedaardige knobbels in de borsten en de schildklier kunnen voorkomen bij mensen met PHTS. De schildklier kan te snel of te langzaam werken. Ook kunnen er goedaardige bulten en poliepen (hamartomen) zijn op de huid, de slijmvliezen (van mond en tong) en in de darmen. Er is een verhoogde kans op een goedaardige hersentumor op volwassen leeftijd (dit heet Lhermitte-Duclos). Er is ook een verhoogde kans op kanker. Vrouwen hebben een verhoogde kans op borstkanker en baarmoederkanker. Mannen en vrouwen hebben een verhoogde kans op schildklierkanker en darmkanker. Het is nog niet goed bekend hoe hoog de kans op kanker is voor mensen met PHTS.

Niet iedereen met PHTS heeft dezelfde verschijnselen. De ernst van de aandoening en de leeftijd waarop verschijnselen ontstaan kan sterk verschillen. Ook bij mensen in dezelfde familie.

Welke medische adviezen zijn er?

Regelmatige controles hebben als doel kanker en andere gezondheidsproblemen vroeg te ontdekken. Als kanker vroeg ontdekt wordt, is de kans op genezing meestal groter.

Voor mensen met PHTS gelden de volgende controleadviezen:

Voor mannen en vrouwen:

- Op kinderleeftijd jaarlijks controle door een kinderneuroloog of kinderarts. Hierbij wordt onder andere gekeken naar de ontwikkeling en onderzoek van de schildklier gedaan.
- Vanaf 18 jaar jaarlijks lichamelijk onderzoek van de schildklier en bloedonderzoek. En één keer in de 1-2 jaar een echo-onderzoek van de schildklier.
- Vanaf 40 jaar één keer in de 5 jaar een kijkonderzoek van de darmen (coloscopie). Als hierbij afwijkingen gevonden worden, kan er reden zijn om vaker onderzoek te doen.

Voor vrouwen:

- Van 25 tot 60 jaar jaarlijks een MRI-scan en jaarlijks contact met de polikliniek chirurgie (mammapoli). Tussen 40 en 60 jaar ook één keer in de twee jaar een röntgenfoto van de borsten (mammografie).
- Van 60 tot 75 jaar jaarlijks een mammografie voor vrouwen met borstdichtheid A of B. Of het ene jaar een mammografie en het andere jaar een MRI-scan voor vrouwen met borstdichtheid C of D.

- Vanaf 30 jaar kan jaarlijks onderzoek van de baarmoeder overwogen worden. Er wordt dan een echo gemaakt van de baarmoeder en er wordt meestal weefsel verwijderd en onderzocht.

Wat is de oorzaak van PHTS?

PHTS wordt veroorzaakt door een verandering (mutatie) in het PTEN-gen.

Hoe erft PHTS over?

Mannen en vrouwen kunnen een PTEN-mutatie hebben en deze doorgeven aan hun kinderen. Elk kind van een ouder met een PTEN-mutatie heeft een kans van 50% (1 op 2) om deze mutatie ook te hebben. Dit geldt voor zonen en voor dochters.

Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen van iemand met een PTEN-mutatie hebben 50% kans om deze mutatie ook te hebben. Iemand met een PTEN-mutatie kan deze mutatie van een van zijn ouders gekregen hebben. Broers en zussen hebben dan 50% kans om de mutatie ook te hebben. Het kan ook dat een PTEN-mutatie bij iemand nieuw ontstaan is. Dan is de kans dat broers en zussen de mutatie hebben heel klein.

Voor erfelijkheidsadvies en DNA-onderzoek kunnen familieleden zich door hun (huis)arts 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://erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>.

Voor informatie de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een polikliniek klinische genetica.

Waar vind ik meer informatie?

Meer informatie over PHTS vindt u op <https://erfelijkheid.nl/ziektes/PTEN-hamartoom-tumor-syndroom-phts>.

Algemene informatie en een filmpje (beeldverhaal) over een erfelijke aanleg voor kanker zijn te vinden op <https://erfelijkheid.nl/erfelijk/kanker-erfelijk>.

Patiëntenvereniging en lotgenotencontact: www.kankerindefamilie.nl.

Informatie over een gezonde leefstijl en de rol hiervan bij kanker staat op de website van het KWF: <https://www.kwf.nl/kanker-voorkomen>.