

Informatie over Hereditaire Leiomyomatose en Niercelcarcinoom (HLRCC)

HLRCC is een **zeldzaam erfelijk syndroom**. Een syndroom is een combinatie van aandoeningen die ontstaan door één oorzaak. HLRCC wordt veroorzaakt door een **DNA-afwijking** in het FH-gen.

In Nederland weten we van ongeveer **160 families** dat ze HLRCC hebben.

Welke klachten en verschijnselen kunt u krijgen?

HLRCC kan zich op verschillende manieren uiten.

Patiënten kunnen **leiomyomen van de huid** krijgen.

Vrouwen kunnen **vleesbomen in de baarmoeder** krijgen.

En sommige mensen krijgen **nierkanker**.

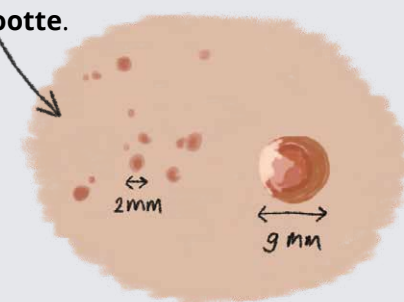
Paragangliomen

Bij 1% van de mensen met HLRCC worden **paragangliomen** vastgesteld. Dit zijn zeldzame, meestal goedaardige, tumoren die dicht tegen zenuwen en bloedvaten aan liggen. Ze kunnen onder andere voorkomen in de bijnieren (hier heten ze feochromocytomen).

→ Leiomyomen van de huid

In onze huid zitten kleine spiercellen, die de haartjes oprichten als iemand kippenvel krijgt. Leiomyomen zijn **goedaardige tumortjes** in deze spiercellen.

De leiomyomen kunnen **verschillen in grootte**.



Leiomyomen ontstaan meestal tussen 20- en 40-jarige leeftijd. Het zijn huidkleurige of rode of bruine **bultjes**, meestal op armen, benen of romp. Soms zijn het er een paar, soms meer dan 100. Bij aanraking of kou kunnen ze **pijnlijk** zijn.

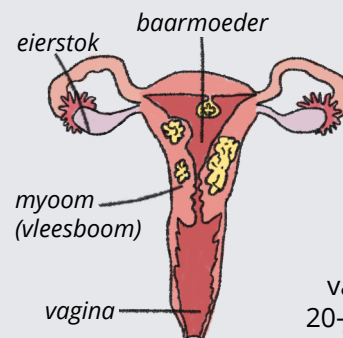
Behandeling is **niet nodig**. Alleen als de leiomyomen klachten geven, wordt dat overwogen. De kans op een kwaadaardige tumor van de huid (leiomyosarcoom) is heel erg klein.



→ Myomen in de baarmoeder (vleesbomen)

De meeste vrouwen met HLRCC krijgen **vleesbomen in de baarmoeder**. Dat kunnen er veel zijn en ze zijn vaak groot. Vrouwen hebben er vaak (ernstige) klachten van, zoals bijvoorbeeld hevige en pijnlijke menstruaties en verminderde vruchtbaarheid.

Bij veel vrouwen moet er een **operatie** plaatsvinden om de myomen of de baarmoeder te verwijderen (gemiddelde leeftijd 30-35 jaar). Soms zijn er andere mogelijkheden voor behandeling, zoals medicijnen.



De kans op een kwaadaardige tumor van de baarmoeder (leiomyosarcoom) is heel erg klein.

Wij verwijzen vrouwen met HLRCC vanaf 20-jarige leeftijd naar de **gynaecoloog**.

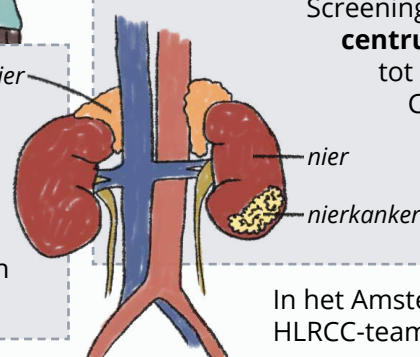


→ Nierkanker

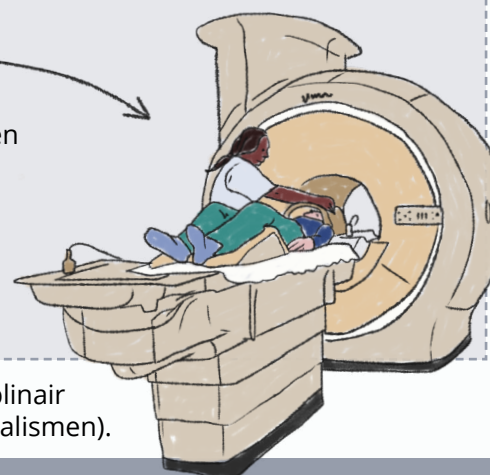
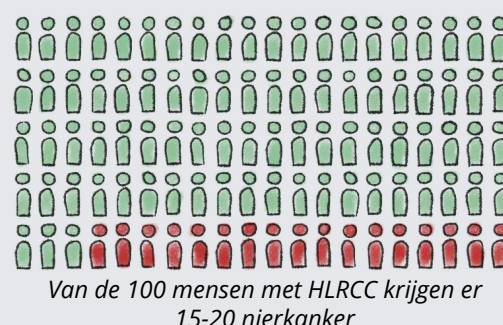
Sommige mensen met HLRCC krijgen **nierkanker**. Het risico op nierkanker is ongeveer 15-20%. Meestal is het dan een specifiek type nierkanker (FH-deficiënte nierkanker). Omdat het vaak om snel groeiende tumoren gaat, wordt bij HLRCC meestal **direct geopereerd**.

Nierkanker bij HLRCC kan al op jonge leeftijd ontstaan. Het advies is om vanaf 8-10-jarige leeftijd ieder jaar een **MRI-scan** van de nieren te maken.

Screening in een (nierkanker) **expertise centrum** is noodzakelijk. Voor kinderen tot 18 jaar is het Prinses Máxima Centrum (PMC) in Utrecht het expertise centrum.



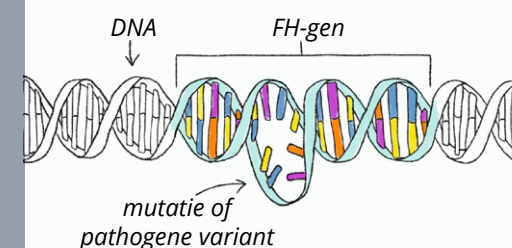
In het Amsterdam UMC is er een multidisciplinair HLRCC-team (artsen van verschillende specialismen).



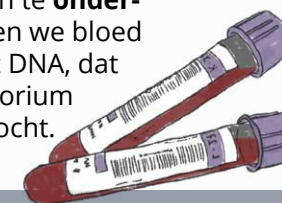
DNA, genen en mutaties

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

Mensen met een mutatie in het **FH-gen** hebben HLRCC.

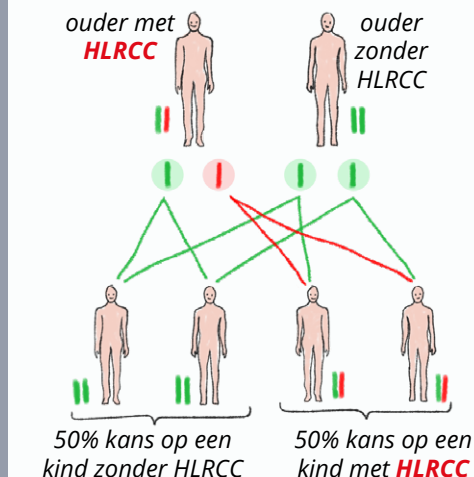


Om het FH-gen te **onderzoeken**, nemen we bloed af. In bloed zit DNA, dat in een laboratorium wordt onderzocht.



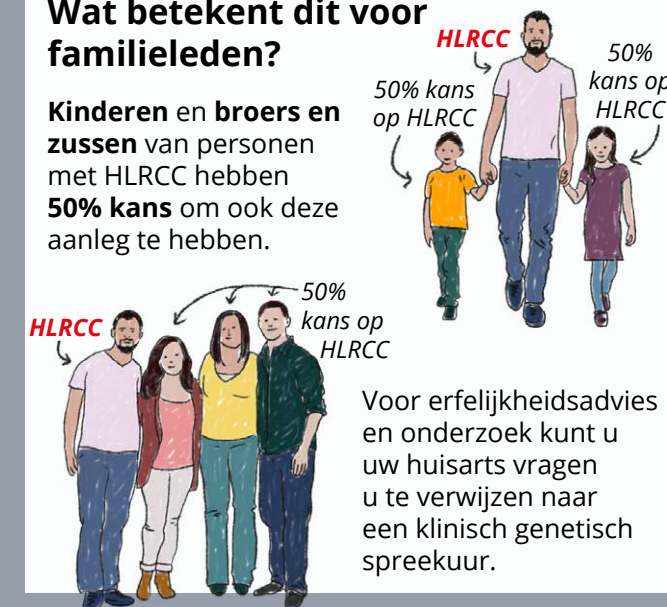
Hoe erft HLRCC over?

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



Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen en broers en zussen van personen met HLRCC hebben **50% kans** om ook deze aanleg te hebben.



Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunt u uw huisarts vragen u te 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
www.hlrccinfo.org
(in het Engels)

