

Informatie over Erfelijke Leiomyomatose en Niercelcarcinoom (HLRCC)

Over Erfelijke Leiomyomatose en Niercelcarcinoom (HLRCC)

Erfelijke Leiomyomatose en Niercelcarcinoom (HLRCC) is een zeldzaam erfelijk syndroom. Een syndroom is een combinatie van verschijnselen met een gemeenschappelijke oorzaak. In Nederland zijn ongeveer 160 families met HLRCC bekend.

De uitingen van HLRCC variëren sterk. Patiënten kunnen specifieke bultjes van de huid krijgen (leiomyomen van de huid, ook wel cutane leiomyomen genoemd), vrouwen kunnen klachten krijgen van vleesbomen in de baarmoeder (leiomyomen in de baarmoeder, ook wel uteriene leiomyomen genoemd) en soms treedt nierkanker op.

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. Deze leiomyomen ontstaan meestal vanaf 20- tot 40-jarige leeftijd. De grootte kan variëren van 2 tot 20 mm en het aantal varieert van enkele tot meer dan 100. Cutane leiomyomen zijn huidkleurige tot rode bultjes en zitten meestal op de ledematen en/of de romp. Ze kunnen spontaan pijnlijk zijn en ook bij aanraking en kou. De diagnose cutaan leiomyoom wordt gesteld op basis van lichamelijk onderzoek en (soms) een biopt. De kans op een kwaadaardige huidtumor is heel erg klein.

Leiomyomen in de baarmoeder

De meeste vrouwen met HLRCC krijgen vleesbomen in de baarmoeder. Dat kunnen er veel zijn en ze zijn vaak groot. De gemiddelde leeftijd waarop de diagnose wordt gesteld is 30 jaar (spreiding 18-53 jaar). 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.

Nierkanker

Sommige mensen met HLRCC krijgen nierkanker. Het risico op nierkanker is ongeveer 15-20%. Meestal gaat het om een specifiek type nierkanker (FH-deficiënt nierkanker).

Andere uitingen van het syndroom

Bij 1% van de mensen met HLRCC worden paragangliomen vastgesteld. Dit zijn zeldzame, meestal goedaardige tumoren die dicht tegen zenuwen en bloedvaten aanliggen en die hormonen kunnen produceren. Ze kunnen onder andere voorkomen in de bijnieren. Hier heten ze feochromocytomen.

Welke medische adviezen zijn er?

Als HLRCC is vastgesteld kunnen gerichte preventieve maatregelen worden genomen.

Huid

Behandeling van leiomyomen van de huid is niet nodig. Als leiomyomen ernstige pijnklachten geven, kan behandeling worden overwogen.

Baarmoeder

Vanwege de grote kans op myomen in de baarmoeder is het advies voor vrouwen met HLRCC om rond 20-jarige leeftijd verwezen te worden naar een gynaecoloog.

Nieren

Als nierkanker optreedt bij HLRCC gaat het vaak om relatief snel groeiende tumoren. Daarom is ook bij kleine niertumoren het advies om direct te opereren. Dit is anders dan bij andere niertumoren, waarbij vaak eerst de groei wordt afgewacht en gecontroleerd. Hoewel nierkanker op de kinderleeftijd bij HLRCC zeldzaam is, komt het af en toe wel voor. Het advies is om vanaf 8- tot 10-jarige leeftijd ieder jaar een MRI-scan van de nieren te maken. Screening in een (nierkanker) expertise centrum is noodzakelijk. Voor kinderen is het Prinses Máxima Centrum in Utrecht het expertise centrum.

Wat is de oorzaak?

HLRCC wordt veroorzaakt door een DNA-afwijking (mutatie of pathogene variant) in het Fumaraat Hydratase (FH) gen.

Hoe erft HLRCC over?

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

In het hele zeldzame geval dat een kind van beide ouders een afwijking in het FH-gen erft, treedt er een ernstige neurologische ziekte op (fumaraat hydratase deficiëntie, FHD).

Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen en broers en zussen van personen met HLRCC hebben 50% kans om de aanleg voor de ziekte bij zich te dragen. Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunnen familieleden zich 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?

Meer informatie over HLRCC vindt u op <https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/hereditaire-leiomyomatosis-en-niercelcarcinoom-hlrc>

Een infographic over HLRCC kunt u vinden op <https://www.vkgn.org/hlrc-infographic-401/>

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

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

April 2026