

Informatie over het Gorlin syndroom

Wat is het Gorlin syndroom?

Het Gorlin syndroom wordt ook wel Basaal Cel Naevus Syndroom (BCNS) genoemd. Het is een erfelijke aandoening waarbij er een verhoogde kans is op overgroei, de vorming van bepaalde tumoren en skeletafwijkingen.

Een vergrote hoofdomvang (macrocefalie, overgroei van de schedel) is vaak één van de eerste verschijnselen. Vaak hebben mensen met Gorlin syndroom daarnaast een opvallend voorhoofd en grove gelaatstrekken.

De belangrijkste tumoren die kunnen ontstaan zijn cysten in de kaak en basaalcelcarcinomen van de huid. De kaakcysten ontstaan meestal tijdens de tienerjaren en komen voor bij ongeveer 90% van de mensen met Gorlin syndroom. Ze zijn goedaardig, maar kunnen gebitsproblemen veroorzaken en tot een breuk in het kaakbot leiden als ze niet worden behandeld.

Basaalcelcarcinomen, een bepaalde vorm van huidkanker, ontstaan meestal vanaf de late tienerjaren of vroege volwassenheid. Soms ontstaan ze uit bruin/oranje/roze moedervlekken (basaalcel naevi) en soms op een plek waar geen moedervlek zat. Ook basaalcelcarcinomen komen bij zo'n 90% van de mensen met Gorlin syndroom voor.

Ongeveer 5% van de mensen met Gorlin syndroom krijgt een medulloblastoom. Dit is een kwaadaardige hersentumor, die doorgaans al op hele jonge leeftijd (rond de leeftijd 1 à 2 jaar) voorkomt. Het komt voornamelijk voor bij kinderen bij wie het Gorlin syndroom veroorzaakt wordt door een verandering in het SUFU-gen.

Sommige mensen met Gorlin syndroom hebben een goedaardig bindweefselgezwel (fibroom) in het hart (2%) of van de eierstok (20% van de vrouwen).

Skeletafwijkingen die bij Gorlin syndroom kunnen voorkomen zijn rib- en wervelafwijkingen en extra vingers en/of tenen (polydactylie).

Twee andere opvallende verschijnselen die bij de meeste mensen met Gorlin syndroom voorkomen zijn kleine putjes ('pits') in de handpalmen en/of voetzolen, en verkalking van de falx cerebri. De falx is een vouw in één van de hersenvliezen die tussen de twee hersenhelften doorloopt. Verkalking hiervan is op zijwaartse röntgenfoto's van de schedel te zien.

Ongeveer 5% van de mensen met Gorlin syndroom heeft een aangeboren afwijking, zoals een gespleten lip en/of gehemelte (schisis) of een oogafwijking. Soms verloopt de motorische ontwikkeling van kinderen met Gorlin syndroom in de eerste levensjaren iets trager dan gemiddeld.

De levensverwachting van mensen met Gorlin syndroom is normaal.

Niet iedereen met de aanleg voor Gorlin syndroom heeft dezelfde klachten. De ernst van de aandoening en de leeftijd waarop klachten ontstaan kunnen (ook binnen één familie) sterk verschillen. Het Gorlin syndroom is een zeldzame aandoening. Naar schatting komt het voor bij 1-5 van elke 100.000 mensen.

Welke medische adviezen zijn er?

Het Gorlin syndroom kan (nog) niet worden genezen. De behandeling is gericht op het verminderen van klachten en het voorkómen van problemen.

Voor mensen met Gorlin syndroom gelden de volgende adviezen:

- Op de kinderleeftijd jaarlijks onderzoek door de kinderarts, waarbij wordt onderzocht of er lichamelijke afwijkingen zijn en hoe de ontwikkeling verloopt.
- In het eerste levensjaar een echo van het hart om na te gaan of er sprake is van een fibroom in het hart.
- Bij een verandering in het SUFU-gen: in de eerste drie levensjaren elke 3 tot 6 maanden een afspraak bij de kinderneuroloog voor een MRI-scan van de hersenen om een eventueel medulloblastoom op te sporen.
- Vanaf 12-jarige leeftijd minimaal jaarlijks dermatologische controle. In geval van bijzonderheden van de huid vóór 12-jarige leeftijd kan de huisarts zo nodig eerder verwijzen naar een dermatoloog.
- Een röntgenfoto van de kaak (orthopantomogram) rond de leeftijd van 13 à 14 jaar en nogmaals rond de leeftijd van 18 jaar voor het opsporen van cysten in de kaak. Op latere leeftijd alleen als er klachten zijn.

Een algemeen advies is om de huid goed te beschermen tegen zonlicht (dus bij zonnig weer om de twee tot vier uur insmeren met zonnebrandcrème op de blote huid) en röntgenfoto's alleen te maken als het niet anders kan.

Wat is de oorzaak?

Het Gorlin syndroom wordt veroorzaakt door een verandering (mutatie) in het PTCH1-gen of in het SUFU-gen. De oorzaak is echter niet altijd bekend. Soms kan de diagnose Gorlin syndroom worden gesteld op basis van de verschijnselen die iemand heeft, zonder dat een verandering één van de genoemde genen kan worden aangetoond.

Hoe erft het Gorlin syndroom over?

Zowel mannen als vrouwen kunnen Gorlin syndroom hebben en de aanleg hiervoor doorgeven.

Kinderen van een ouder met Gorlin syndroom hebben ieder een kans van 50% (1 op 2) om de aanleg hiervoor te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.

Bij ongeveer 20-30% van de mensen met het Gorlin syndroom is de aanleg nieuw ontstaan (spontane mutatie). Zij zijn dan de eerste in de familie met de aanleg. De rest (70-80%) van de mensen met Gorlin syndroom heeft de aanleg geërfd van één van de ouders.

Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen van mensen met Gorlin syndroom hebben 50% kans om de aanleg voor de ziekte bij zich te dragen. Broers en zussen van mensen met Gorlin syndroom hebben ook 50% kans op de aanleg, behalve als de aanleg voor Gorlin syndroom bij hun broer of zus nieuw is ontstaan. In dat geval is voor broers en zussen de kans om de aanleg te hebben erg klein.

Als bij iemand met het Gorlin syndroom een mutatie in het PTCH1- of SUFU-gen is gevonden, is een DNA-test mogelijk bij familieleden. Familieleden die de mutatie ook hebben, komen in aanmerking voor regelmatige controles. Familieleden die geen drager zijn van de mutatie hoeven zich niet te laten controleren. Dit geldt ook voor hun kinderen.

Als bij iemand met het Gorlin syndroom geen mutatie is gevonden, kan de aandoening toch erfelijk zijn. Een DNA-test bij familieleden is dan echter niet mogelijk. Wel kunnen naaste familieleden (ouders, kinderen, broers en zussen) door middel van lichamelijk onderzoek door een klinisch geneticus, onderzoek door een dermatoloog en een röntgenfoto van de kaak worden onderzocht op kenmerken van Gorlin syndroom.

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?

Voor meer informatie kunt u terecht op de volgende websites:

<https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/gorlin-syndroom> en www.huidhuis.nl/huidaandoening/basale-cellen-naevussyndroom.

Voor lotgenotencontact kunt u terecht bij de Gorlin groep, een besloten Facebookgroep die is aangesloten bij Huidpatiënten Nederland (www.huidpatienten-nederland.nl).