

## Informatie over het PTEN Hamartoom Tumor Syndroom (PHTS)

### Wat is het PTEN Hamartoom Tumor Syndroom (PHTS)?

PHTS is een zeldzame erfelijke aandoening (ongeveer 1 op de 200.000 personen). De termen Cowden syndroom en Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndroom worden ook voor deze aandoening gebruikt. Een grote hoofdomvang is een belangrijk kenmerk van PHTS dat bij ongeveer 80% van de personen met PHTS voorkomt. Personen met PHTS hebben regelmatig leerproblemen en kunnen een (vaak milde) ontwikkelingsachterstand hebben. Ook is de kans op kenmerken van autisme verhoogd. Goedaardige borst- en schildklierknobbeltjes kunnen bij personen met PHTS voorkomen. Daarnaast kunnen goedaardige bulten en poliepen (hamartomen) op de huid, slijmvliezen (mond en tong) en in de darmen voorkomen. De schildklier kan te snel of te langzaam gaan werken. Er is een verhoogde kans op een bepaald soort goedaardige hersentumor van de kleine hersenen (genaamd Lhermitte-Duclos) op volwassen leeftijd.

PHTS gaat gepaard met een verhoogd risico op kanker. Dit betreft voor vrouwen een verhoogd risico op borstkanker en baarmoederkanker en voor mannen en vrouwen een verhoogd risico op schildklierkanker en darmkanker. Voor andere vormen van kanker gelden voorsnog geen speciale controleadviezen. Er zijn nog geen betrouwbare getallen beschikbaar over de risico's op kanker bij patiënten met PHTS.

### Welke medische adviezen zijn er?

De volgende controleadviezen gelden momenteel.

Voor mannen en vrouwen geldt:

- vanaf moment van diagnose op kinderleeftijd jaarlijkse controle door kinderneuroloog of kinderarts met o.a. vervolgen van de ontwikkeling en lichamelijk onderzoek van de schildklier en/of echo-onderzoek van de schildklier
- $\geq 18$ -jarige leeftijd: jaarlijks lichamelijk onderzoek van de schildklier en 1 x per 1-2 jaar echo-onderzoek van de schildklier en jaarlijks bloedonderzoek (TSH).
- Vanaf 40-jarige leeftijd 1 maal per 5 jaar een darmonderzoek, of afhankelijk van de bevindingen vaker.

Voor vrouwen geldt:

- Van 25 tot 60 jaar jaarlijks consult op de polikliniek chirurgie (mammapoli) en MRI van de borsten.
- Van 30 tot 75 jaar jaarlijks een mammografie (röntgenfoto van de borsten). Afhankelijk van de beoordeelbaarheid van de mammografie kan tussen 60 en 75 jaar jaarlijks onderzoek plaatsvinden waarbij mammografie en MRI worden afgewisseld.
- Vanaf 30-jarige leeftijd kan een jaarlijkse baarmoedercontrole overwogen worden. Dit bestaat uit een echo van de baarmoeder waarbij wat weefsel van de baarmoeder kan worden verwijderd en onderzocht.

### Wat is de oorzaak?

PHTS wordt veroorzaakt door een DNA-afwijking in het PTEN-gen.

### Hoe erft PHTS over?

PHTS erft autosomaal dominant over. Bij deze vorm van overerving kunnen zowel mannen als vrouwen zijn aangedaan. Kinderen van een ouder met PHTS hebben ieder een kans van 50% (1 op 2) om de

aanleg voor de aandoening te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.

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

### **Wat betekent dit voor familieleden?**

Kinderen van personen met PHTS hebben 50% kans om de aanleg voor de ziekte bij zich te dragen. Broers en zussen van personen met PHTS hebben alleen 50% kans op de aanleg als 1 van de ouders ook PHTS heeft (gehad). PHTS kan ook nieuw bij een persoon ontstaan, in dat geval is de kans op de aanleg voor broers en zussen erg klein. Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunnen familieleden zich door hun huisarts laten verwijzen naar een klinisch genetisch spreekuur.

### **Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?**

Als iemand met het PHTS een kinderwens heeft, is het mogelijk om vóór of tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind de aanleg heeft. Onderzoek vóór het zwanger worden is mogelijk via PGD (embryoselectie). Hiervoor is een IVF-behandeling (reageerbuisbevruchting) nodig. Voordat embryo's worden teruggeplaatst in de baarmoeder, worden deze getest op de aanleg. Alleen embryo's zonder de aanleg voor PHTS worden teruggeplaatst. Meer informatie hierover is te vinden via [www.pgdnederland.nl](http://www.pgdnederland.nl).

Onderzoek tijdens de zwangerschap kan door middel van een vlokkentest (rond de 11e week van de zwangerschap) of een vruchtwaterpunctie (rond de 16e week van de zwangerschap).

Meer 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 klinisch geneticus.

### **Waar vind ik meer informatie?**

Voor meer informatie kunt u terecht op de volgende websites: [www.kinderneurologie.eu](http://www.kinderneurologie.eu) en <https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/ziekte-van-cowden>.

Er is een patiëntenvereniging: <https://www.ptenbelgienederland.nl/>