

## **Informatie over erfelijk heldercellig meningeoom**

### **Wat is erfelijk heldercellig meningeoom?**

Erfelijk heldercellig meningeoom is een zeldzame erfelijk aandoening. Iemand met de aanleg voor deze aandoening heeft een verhoogd risico om meningeomen te krijgen, specifiek van het heldercellige subtype. Een meningeoom is een gezwel (tumor) dat uitgaat van het hersenvlies. Dit betekent dat meningeomen overal kunnen voorkomen waar zich hersenvlies bevindt: rond het ruggenmerg, aan de buitenkant van de hersenen en tussen de hersendelen, waar het hersenvlies een tussenschot vormt. Een meningeoom is een goedaardige tumor, die slechts heel zelden kwaadaardig kan worden. Goedaardig wil zeggen dat een meningeoom niet doorgroeit in andere weefsels en niet uitzaait, zoals kwaadaardige tumoren doen. Door de plek waar een meningeoom zit kunnen er wel klachten ontstaan. Het is een langzaam groeiende tumor, waardoor de verschijnselen vaak heel langzaam ontstaan. De verschijnselen kunnen algemeen zijn en berusten op verhoging van de druk in het hoofd, zoals hoofdpijn, eventueel met misselijkheid en braken. Andere verschijnselen hebben te maken met de plaats van de tumor. Voorbeelden zijn spraakstoornissen, dubbelzien en epileptische aanvallen. Wanneer een meningeoom in het wervelkanaal groeit, ontstaan er verschijnselen van druk op het ruggenmerg: rugpijn, verlamingsverschijnselen en/of gevoelsstoornissen onder het niveau van de tumor. Over het algemeen komen meningeomen veel vaker voor in de vliezen van de hersenen, maar bij erfelijk heldercellig meningeoom treden ze juist vaker op in de vliezen rondom het ruggenmerg.

De behandeling voor meningeomen hangt af van de lokalisatie, de grootte en de groeisnelheid van de tumor en kan bestaan uit afwachten en vervolgen met scans, operatieve behandeling of bestralen.

De kans op het krijgen van meningeomen voor iemand met de aanleg voor deze aandoening is nog niet goed bekend. Dat komt omdat er nog maar weinig families met deze erfelijke aandoening zijn beschreven in de medische literatuur.

Niet iedereen met erfelijk heldercellig meningeoom heeft evenveel verschijnselen. De ernst van de aandoening en de leeftijd waarop meningeomen ontstaan kunnen sterk verschillen, ook binnen één gezin of familie. Ook zijn personen beschreven die wel de aanleg dragen, maar tot op hoge leeftijd geen meningeoom hebben ontwikkeld.

### **Welke medische adviezen zijn er?**

Voor mensen met de aanleg voor erfelijk heldercellig meningeoom geldt het volgende controle advies:

- Tot de leeftijd van 18 jaar jaarlijks controle van de vliezen in de wervelkolom en de hersenen met een MRI-scan.
- Vanaf de leeftijd van 18 jaar elke 3 jaar controle van de vliezen in de wervelkolom en de hersenen met een MRI-scan.

Dit advies geldt ook voor hun broers, zussen, kinderen en ouders die 50% kans hebben om ook de aanleg te dragen. Als de erfelijke aanleg met DNA-onderzoek bij iemand is uitgesloten, dan zijn deze controles niet meer nodig.

### **Wat is de oorzaak van erfelijk heldercellig meningeoom?**

Erfelijk heldercellig meningeoom wordt veroorzaakt door een verandering (mutatie) in het SMARCE1-gen.

### **Hoe erft erfelijk heldercellig meningeoom over?**

Deze aandoening erft autosomaal dominant over. Dit betekent dat zowel mannen als vrouwen de aandoening kunnen krijgen. Als een man of vrouw erfelijk heldercellig meningeoom heeft, dan heeft elk kind een kans van 50% (1 op 2) om de aanleg te erven. Dit geldt zowel voor zonen als voor dochters.

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

Kinderen van iemand met erfelijk heldercellig meningeoom op basis van een SMARCE1-mutatie hebben 50% kans om deze mutatie ook te hebben.

Broers en zussen hebben alleen 50% kans om de SMARCE1-mutatie te hebben als één van de ouders de SMARCE1-mutatie ook heeft.

Een SMARCE1-mutatie kan ook nieuw bij iemand ontstaan. Als dit het geval is, dan hebben de kinderen van een aangedaan persoon ook 50% om de mutatie te hebben, maar voor broers en zussen is die kans dan heel klein.

Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunnen familieleden zich laten verwijzen naar een polikliniek klinische genetica.

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

Algemene informatie en een filmpje (beeldverhaal) over een erfelijke aanleg voor kanker zijn te vinden via [www.erfelijkheid.nl/erfelijk/kanker-erfelijk](http://www.erfelijkheid.nl/erfelijk/kanker-erfelijk)

8 februari 2021.