

samenvatting richtlijn PTEN Hamartoom Tumorsyndroom

Datum goedkeuring richtlijn:
maart 2015 | versie 1.0

Verantwoording: richtlijnwerkgroep
PTEN Hamartoom Tumorsyndroom

Het is gewenst dat u als zorgverlener
deze richtlijn kent. Raadpleeg de meest
recente versie van de richtlijn op:
www.oncoline.nl

PHTS

Epidemiologie

- Het PTEN Hamartoom Tumorsyndroom (PHTS) wordt vastgesteld bij een pathogene mutatie in het PTEN-gen of op basis van klinische kenmerken.
- Er zijn verschillende andere namen in gebruik voor PHTS, onder andere het Cowdensyndroom en Bannayan-Riley-Ruvalcabasyndroom.

Herkenning en diagnostiek

- De klinische diagnose PHTS wordt gesteld bij aanwezigheid van:
 - drie major criteria, waaronder in elk geval macrocefalie of Lhermitte-Duclos (cerebellair gangliocytoom) of gastro-intestinale hamartomen
 - twee major criteria en drie minor criteria (zie Diagnostische criteria PHTS)
- Verwijs patiënt met verdenking op PHTS naar klinisch genetisch spreekuur/DNA-onderzoek op basis van verwijscriteria (zie criteria voor verwijzing naar klinisch genetisch spreekuur/DNA-onderzoek PTEN).

Risico's op kanker en benigne neoplasieën

- Bij PHTS lijkt er een verhoogd risico te zijn op:
 - mamma-, schildklier-, endometrium-, niercel-, coloncarcinoom en melanoom
 - benigne afwijkingen van de mammae, schildklier, het gastro-intestinale stelsel, de testis en mucocutane afwijkingen

PHTS

Diagnostische criteria PHTS

Major criteria

- Mammacarcinoom
- Endometriumcarcinoom
- Schildklier carcinoom (folliculair)
- Gastro-intestinale hamartomen (inclusief ganglioneuromen, geen hyperplastische poliepen, ≥ 3)
- Lhermitte Duclos
- Macrocefalie (> 97ste percentiel) (in Nederland bij de vrouw > 58.5 cm en de man > 61.5 cm)
- Maculaire pigmentatie van de glans penis
- Multipele mucocutane afwijkingen (zoals multipele trichillemomen ≥ 3 , minstens 1 met biópt bewezen, acrale keratosen (≥ 3 palmoplantaire keratotische pits en/of acrale hyperkeratotische papels) of mucocutane neurinomen (≥ 3), orale papillomen (tong en gingiva), multipele (≥ 3) OF met biopsie aangetoond OF door dermatoloog vastgesteld)

Minor criteria

- Een aan autisme verwante stoornis
- Coloncarcinoom
- Glycogene acanthose van de slokdarm
- Lipomen ≥ 3
- Mentale retardatie, IQ ≤ 75
- Niercelcarcinoom
- Testiculaire lipomatose
- Schildklier carcinoom (papillair of folliculaire variant van papillair)
- Benigne structurele schildklierafwijkingen (o.a. adenomen, multinodulair struma)
- Vasculaire afwijkingen (inclusief multipele intracranieële veneuze anomalieën)
- Benigne mammopathologie bestaande uit multipele ('ontelbare') en bilaterale fibroadenomen, hamartomen, tubulaire adenomen, intraductale papillomen

Criteria voor verwijzing naar klinisch genetisch spreekuur/ DNA-onderzoek PTEN

Volwassenen

- familiair vastgestelde PTEN-mutatie
- ≥ 2 major criteria, waaronder in elk geval macrocefalie
- ≥ 3 major criteria ongeacht welke
- 1 major en ≥ 3 minor criteria
- ≥ 4 minor criteria
- Lhermitte Duclos
- ≥ 2 bewezen trichillemomen
- Autismen en macrocefalie
- Extreme macrocefalie (man > 63 cm, vrouw > 60 cm)
- Glycogene acanthose van de slokdarm
- Gastro-intestinale hamartomen of gastro-intestinale ganglioneuromen
- Schildklier carcinoom < 20 jaar
- Endometriumcarcinoom < 30 jaar

Kinderen

- Macrocefalie en 1 of meer van de volgende verschijnselen:
 - autisme of ontwikkelingsachterstand
 - verschijnselen van de huid; lipomen, trichillemomen, orale papillomen, maculaire pigmentatie van de glans penis
 - vasculaire anomalieën
 - gastro-intestinale poliepen
 - kanker op kinderleeftijd; schildklier en testiculaire/ovariële kiemceltumoren

Surveillance

Tot 18 jaar geldt:

- Vanaf moment van diagnose jaarlijks lichamelijk onderzoek en/of echo-onderzoek van de schildklier.
- Vervolgen van de ontwikkeling. Voor mannen en vrouwen geldt:
 - ≥ 18 jaar: jaarlijks palpatie van de schildklier. 1 x per 1-2 jaar echografie van de schildklier voor beoordeling van schildkiernodi (aspect en groei) en jaarlijks bepalen van het serum TSH-gehalte.
- Vanaf 40 jaar: 1 maal per 5 jaar darmonderzoek, of afhankelijk van de bevindingen frequenter.

Alle patiënten in Nederland hebben recht op de best mogelijke zorg tijdens en na hun behandeling. Samen met u geeft IKNL invulling aan de integrale aanpak en continue verbetering van de oncologische en palliatieve richtlijnen. Extra kaarten zijn te bestellen via www.iknl.nl