

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

Diagnostische criteria PHTS

Major criteria

- Mammacarcinoom
- Endometriumcarcinoom
- Schildklier carcinoom (folliculair)
- Gastro-intestinale hamartomen (inclusief ganglioneuromen, geen hyperplastische poliepen, ≥ 3)
- Lhermitte Duclos
- Macrocefalie (> 97 ste percentiel) (in Nederland bij de vrouw > 58.5 cm en de man > 61.5 cm)
- Maculaire pigmentatie van de glans penis
- Meerdere mucocutane afwijkingen (zoals meerdere trichilemmomen ≥ 3 , minstens 1 met biopsie bewezen, acrale keratosen (≥ 3 palmoplantaire keratotische pits en/of acrale hyperkeratotische papels) of mucocutane neurinomen (≥ 3), orale papillomen (tong en gingiva), meerdere (≥ 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 folliculair variant van papillair)
- Benigne structurele schildklierafwijkingen (o.a. adenomen, multinodulair struma)
- Vasculaire afwijkingen (inclusief meerdere intracraniele veneuze anomalieën)
- Benigne mammopathologie bestaande uit meerdere ('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 trichilemmomen
- 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, trichilemmomen, orale papillomen, maculaire pigmentatie van de glans penis
 - vasculaire anomalieën
 - gastro-intestinale poliepen
 - kanker op kindereleeftijd; 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 schildklierknoten (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.

Voor vrouwen geldt:

- Vanaf 25-60 jaar jaarlijks lichamelijk onderzoek en MRI van de mammae.
- Vanaf 30-75 jaar jaarlijks mammografie. Afhankelijk van de beoordeelbaarheid van het mammogram is een tweejaarlijkse mammografie bij 60-75 jarige patiënten eventueel voldoende. In het ziekenhuis waar de patiënte onder behandeling is, of via het bevolkingsonderzoek.
- Vanaf 30-jarige leeftijd optioneel surveillance van het endometrium. Als voor surveillance wordt gekozen, dan verdient transvaginale echografie en endometriumbiopsie (pipelle) de voorkeur.

De geadviseerde surveillance staat beschreven in de Roadmap Surveillance PHTS

Voorlichting en communicatie

Informeer de patiënt met PHTS dat er:

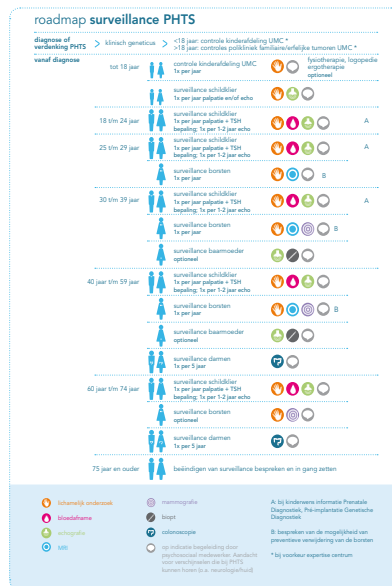
- nog geen betrouwbare getallen beschikbaar zijn over de exacte risico's op kanker en op Lhermitte Duclos bij PHTS
- een verhoogde kans bestaat op benigne afwijkingen

Psychosociale begeleiding

- Aandacht voor emotionele aspecten is standaard onderdeel van ieder consult.
- De patiënt besluit samen met de behandelaar en psychosociale hulpverleners, verbonden aan een afdeling Klinische genetica in een UMC, welk behandeltraject en welke psychosociale begeleiding passend is.

Organisatie van zorg

- Behandel en begeleid de patiënt met PHTS in een daartoe gespecialiseerd UMC, bij voorkeur onder coördinatie van een casemanager.
- Onderdelen van de zorg kunnen in overleg met UMC plaatsvinden in een naburig ziekenhuis.
- De roadmap Surveillance PHTS is behulpzaam om goed overzicht te houden over de benodigde zorg.



Bekijk de roadmap Surveillance PHTS online
<http://tiny.cc/pten-hamartoom-roadmaps>

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

Uitgave van
Integraal Kankercentrum Nederland
oncoline@iknl.nl
maart 2015

