

## Informatie over het DICER1 syndroom

### Wat is DICER1 syndroom?

DICER1 syndroom is een erfelijke aandoening. Mensen met DICER1 syndroom hebben een verhoogd risico op verschillende tumoren, vooral op de vroege kinderleeftijd. Meestal zijn dit goedaardige tumoren, maar soms ook kwaadaardig. Al deze tumoren zijn zeldzaam en van de mensen met een aanleg voor DICER1 syndroom krijgt vermoedelijk meer dan de helft geen enkele tumor. Tumoren die het meest op de voorgrond staan zijn tumoren in de long (*pleuropulmonair blastoom en longcysten*), een tumor in de nier (*cysteus nefroom*), en tumoren van de eierstokken (*sex cord stromale tumoren*) en schildklier (*struma en schildklierkanker*).

### Welke medische adviezen zijn er?

Er zijn controleadviezen voor personen met DICER1 syndroom om tumoren in een zo'n vroeg mogelijk stadium op te sporen. Deze controles vinden voor kinderen tot 8 jaar bij voorkeur plaats in het Prinses Máxima Centrum door een kinderoncoloog. De controles voor patiënten vanaf 8 jaar vinden bij voorkeur plaats in een academisch ziekenhuis door een (kinder)endocrinoloog.

De controleadviezen zijn ontwikkeld in Europees verband. Hierbij wordt onderscheid gemaakt tussen controles die minimaal geadviseerd worden (zie tabel: "voor iedereen") en controles die mensen in overweging kunnen nemen (zie tabel: "ter overweging").

	Voor iedereen	Ter overweging
Algemeen	- 1x per jaar lichamelijk onderzoek tot de leeftijd van 20 jaar	
Longen	- 2x per jaar een röntgenfoto van de longen tot de leeftijd van 6 jaar	- een CT-scan van de longen in het 1 <sup>e</sup> levensjaar en op 2.5-3 jarige leeftijd - 1x een röntgenfoto van de longen bij personen bij wie het DICER1 syndroom wordt vastgesteld na de leeftijd van 6 jaar
Nieren	- 2x per jaar een echo van de buik tot de leeftijd van 6 jaar	- 1x een echo van de nieren bij kinderen bij wie het DICER1 syndroom wordt vastgesteld na de leeftijd van 6 jaar
Schildklier	- 1x per jaar palpatie van de schildklier van 8 tot 20 jaar - 1x per 3 jaar een echo van de schildklier van 8 tot 40 jaar	- 1x een echo van de schildklier bij volwassenen bij wie het DICER1 syndroom wordt vastgesteld tussen 40 en 50 jarige leeftijd
Eierstokken (meisjes)		- 1x per jaar een echo van de eierstokken van 8 tot 40 jaar

Daarnaast adviseren we contact op te nemen met de huisarts als er tussendoor klachten zijn die kunnen passen bij DICER1-gerelateerde tumoren: <https://zorg.prinsesmaximacentrum.nl/nl/dicer1-syndroom> -> Folder DICER1.

### **Wat is de oorzaak?**

DICER1 syndroom wordt veroorzaakt door een DNA-verandering in het DICER1-gen.

### **Hoe erft DICER1 syndroom over?**

DICER1 syndroom erft autosomaal dominant over. Zowel mannen als vrouwen kunnen de erfelijke aanleg voor DICER1 syndroom hebben en deze doorgeven. Ieder kind van een ouder met een DICER1-mutatie heeft een kans van 50% (1 op 2) om deze erfelijke aanleg te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.

De erfelijke aanleg voor DICER1 syndroom is vaak afkomstig van één van de ouders maar kan ook bij iemand nieuw ontstaan.

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

Kinderen van iemand met DICER1 syndroom hebben 50% kans om de aanleg voor de ziekte bij zich te dragen. Broers en zussen van iemand met DICER1 syndroom hebben alleen 50% kans op de aanleg als één van de ouders ook de aanleg voor DICER1 syndroom draagt. Als de mutatie in het DICER1-gen bij iemand nieuw ontstaan is, dan is voor broers en zussen de kans om de aanleg te hebben erg klein.

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

Informatie over het informeren van familieleden over de erfelijke aanleg voor DICER1 syndroom vindt u op de website <https://erfelijkheid.nl/ziektes-en-dan/familie-vertellen-over-erfelijke-aanleg-kanker>.

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

Algemene informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op: [www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven](http://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven)

Als een van de ouders drager is van de erfelijke aanleg voor DICER1 syndroom kan in het derde trimester van de zwangerschap een echo worden gedaan om te kijken naar de longen van de baby. Zo kan een vroeg stadium van pleuropulmonair blastoom worden vastgesteld.

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:

<https://zorg.prinsesmaximacentrum.nl/nl/dicer1-syndroom>

<https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/dicer1-syndroom>