

Informatie over Hereditaire Leiomyomatose en Niercelcarcinoom (HLRCC)

Over Hereditaire Leiomyomatose en Niercelcarcinoom (HLRCC)

Hereditaire Leiomyomatose en Niercelcarcinoom (HLRCC) is een zeldzaam erfelijk syndroom. Een syndroom is een combinatie van verschijnselen met een gemeenschappelijke oorzaak.

In Nederland zijn ongeveer 100 families met HLRCC bekend.

De verschijnselen van HLRCC variëren sterk. Patiënten kunnen leiomyomen van de huid krijgen (cutane leiomyomen), vrouwen kunnen klachten krijgen van vleesbomen van de baarmoeder (uteriene leiomyomen) en soms treedt nierkanker op.

Leiomyomen van de huid

Leiomyomen van de huid ontstaan in de spiercellen, die de haartjes oprichten als iemand kippenvel krijgt. Goedaardige tumortjes van deze spiercellen heten leiomyomen. De leiomyomen treden vanaf 20- tot 40-jarige leeftijd op. De grootte varieert meestal van 2 tot 20 mm en het aantal varieert van enkele tot meer dan 100. De leiomyomen zijn huidkleurige tot rode bultjes, meestal op de ledematen en/of de romp. Ze kunnen spontaan pijnlijk zijn en ook bij aanraking en kou. De diagnose wordt gesteld op basis van het uiterlijk beeld en een biopt. De kans op een kwaadaardige huidtumor is waarschijnlijk zeer klein.

Leiomyomen van de baarmoeder (vleesbomen)

Vleesbomen van de baarmoeder treden bij dit ziektebeeld op bij het merendeel van de vrouwen. Ze zijn vaak talrijk (1-20) en groot. De gemiddelde leeftijd waarop de diagnose wordt gesteld is 30 jaar (spreiding 18-53 jaar). De vleesbomen leiden vaak tot ernstige menstruatiestoornissen. Bijna driekwart van de vrouwen met HLRCC heeft een operatie wegens vleesbomen gehad (verwijdering van de vleesbomen of verwijdering van de baarmoeder), bij de helft van hen al voor de leeftijd van 30 jaar. De kans op een kwaadaardige tumor van de baarmoeder (leiomyosarcoom) is waarschijnlijk zeer klein.

Nierkanker

Nierkanker komt voor in een aantal families met HLRCC. Op basis van de internationale literatuur wordt het risico op nierkanker momenteel ingeschat op ongeveer 15%. Meestal gaat het om een specifiek type niertumor (in vaktermen: type 2 papillair niercelcarcinoom).

Andere uitingen van het syndroom

Bij mensen met HLRCC komt mogelijk iets vaker een feochromocytoom voor. Dit is een (meestal) goedaardige hormoonproducerende tumor van de bijnieren.

Welke medische adviezen zijn er?

Als HLRCC is vastgesteld kunnen gerichte preventieve maatregelen worden genomen.

Huid

Behandeling van de leiomyomen van de huid is niet nodig. Als leiomyomen ernstige pijnklachten geven, kan chirurgische verwijderingen worden overwogen.

Baarmoeder

Vanwege de grote kans op vleesbomen van de baarmoeder is het advies voor vrouwen met HLRCC om rond 20-jarige leeftijd voor een informatief gesprek te worden verwezen naar een gynaecoloog.

Nieren

Als nierkanker optreedt bij HLRCC, gebeurt dit vaak op relatief jonge leeftijd. Het gaat vaak om relatief snel groeiende tumoren. Daarom is ook bij kleine niertumoren het advies om direct te opereren. Dit is anders dan bij andere erfelijke niertumoren, waarbij vaak eerst de groei wordt afgewacht en gecontroleerd. Het advies is om vanaf 16-jarige leeftijd jaarlijks een MRI-scan van de nieren te maken. In sommige families kan overwogen worden al eerder te starten, bijvoorbeeld vanaf 10-jarige leeftijd.

Wat is de oorzaak?

HLRCC wordt veroorzaakt door een DNA-afwijking (mutatie) in het FH-gen.

Hoe erft HLRCC over?

HLRCC erft autosomaal dominant over. Bij deze vorm van overerving kunnen zowel mannen als vrouwen zijn aangedaan. Kinderen van een ouder met HLRCC hebben ieder een kans van 50% (1 op 2) om de aanleg voor de aandoening te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.

In het hele zeldzame geval dat een kind van beide ouders een afwijking in het FH-gen erft, treedt er een ernstige neurologische ziekte op.

Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen en broers en zussen van personen met HLRCC hebben 50% kans om de aanleg voor de ziekte bij zich te dragen. Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunnen familieleden zich door hun huisarts laten verwijzen naar een polikliniek klinische genetica.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Algemene informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op <https://www.erfelijkeid.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?

Voor meer informatie kunt u terecht op de volgende websites:

<https://erfelijkeid.nl/ziektes/hereditaire-leiomyomatosis-en-niercelcarcinoom-hlrcc> ,
www.kanker.nl en www.hlrccinfo.org (Engelstalig).