

Informatie over SDHD-genmutaties

Mensen met een **SDHD-mutatie** hebben een verhoogd risico op paragangliomen. **Paragangliomen** zijn zeldzame vaatrijke tumoren, die dicht tegen zenuwen en bloedvaten aanliggen. Ze zijn meestal goedaardig en groeien langzaam. Sommige paragangliomen produceren (stress)hormonen.

Als iemand één paraganglioom heeft en er wordt DNA-onderzoek gedaan, dan is er in 30-40% sprake van een **erfelijke aanleg**. Dit komt dan door een DNA-afwijking (**mutatie**) in een gen, bijvoorbeeld in het **SDHD-gen**.

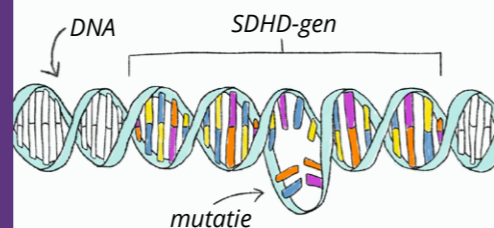
Mensen met een SDHD-mutatie hebben een risico van 50-80% op een paraganglioom. Vaak ontstaan er dan meerdere paragangliomen.



DNA, genen en mutaties

Een **gen** is een klein stukje **DNA**. Een afwijking in een gen noemen we een **mutatie** of **pathogene variant**.

Een mutatie in het **SDHD-gen** zorgt voor een hoger risico op paragangliomen.

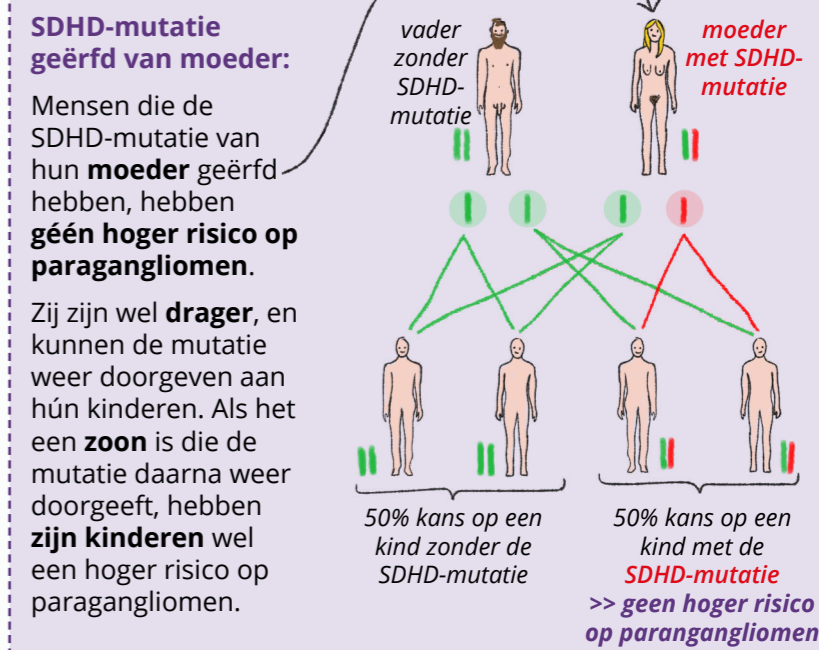
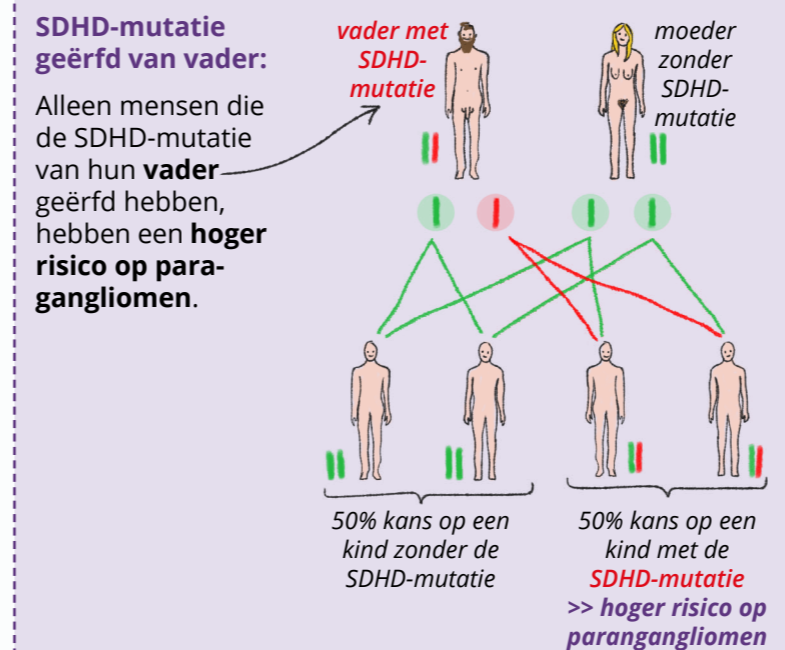


Om het SDHD-gen te **onderzoeken**, nemen we bloed af. In bloed zit DNA, dat in een laboratorium wordt onderzocht.



Hoe erft een SDHD-mutatie over?

Zowel mannen als vrouwen kunnen drager zijn van een SDHD-mutatie en deze doorgeven. Kinderen van een ouder met een SDHD-mutatie hebben ieder een **kans van 50%** (1 op de 2) om deze mutatie te erven. Bij de overerving van mutaties in het SDHD-gen is sprake van **imprinting**. Dit houdt in dat alleen kinderen die de SDHD-mutatie van hun **vader** erven een verhoogd risico hebben op een paraganglioom.



Klachten en verschijnselen

Paragangliomen bij SDHD-mutaties komen het meest voor in:

- het **hoofd- en halsgebied** (hier heten ze glomustumoren)

Ook, maar minder vaak, komen ze voor in:

- de **borst- en buikholte**
- de **bijnieren** (hier heten ze feochromocytomen)

Klachten kunnen verschillen van persoon tot persoon. Klachten zijn afhankelijk van de plek waar de tumor zit, de grootte en of de tumor stresshormonen aanmaakt.

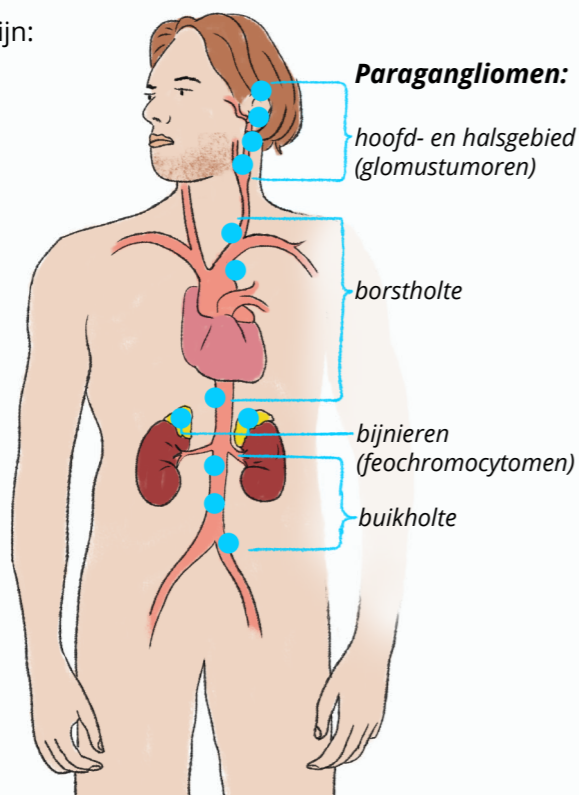
Klachten bij paragangliomen in het **hoofd- en halsgebied** kunnen zijn:

- zwelling in de hals
- heesheid
- slikklachten
- oorsuizen
- slechter horen

Paragangliomen in de **borst- of buikholte** en in de **bijnier** kunnen stresshormonen produceren. Klachten en verschijnselen kunnen dan zijn:

- hoge bloeddruk
- hoofdpijn
- hartkloppingen
- overmatig transpireren
- bleek wegtrekken
- trillingen
- misselijkheid en braken

Heel soms kunnen paragangliomen **kwaadaardig** worden (5%) en/of uitzaaien.

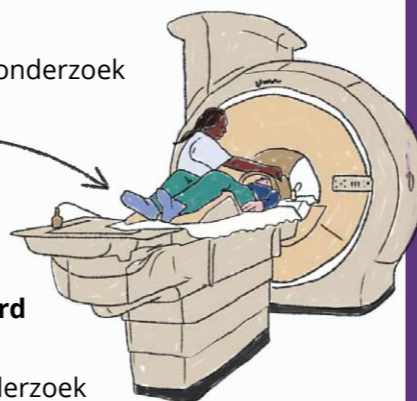


Medische adviezen

Het is belangrijk dat paragangliomen vroeg worden ontdekt. Zo kunnen klachten en verschijnselen zoveel mogelijk worden voorkomen of beperkt.

Mensen met een SDHD-mutatie die ze van hun vader hebben geërfd, adviseren we controles vanaf 18-jarige leeftijd:

- Jaarlijks controle door een **KNO-arts**
- Jaarlijks controle door een **endocrinoloog** (met onderzoek van bloed en/of urine naar stresshormonen)
- Eén keer in de 3-5 jaar een **MRI-scan** van het hoofd-/ halsgebied
- Eventueel één keer in de 3 jaar beeldvorming (zoals een MRI-scan) van het **borst-/ buikgebied**



Bij voorkeur wordt dit gedaan in een **gespecialiseerd centrum** voor erfelijke paragangliomen.

Vóór iedere **operatie** is het belangrijk dat eerst onderzoek gedaan wordt naar stresshormonen in bloed en/of urine.

Behandeling

Omdat er in het **hoofd- en halsgebied** veel zenuwen lopen, is er bij een operatie meer risico op complicaties. Dit is de reden dat er per patiënt en tumor wordt gekeken naar de beste optie op dat moment. Omdat de tumoren meestal langzaam of niet groeien, zijn er verschillende opties:

- afwachten en scannen ("wait and scan")
- een operatie

Heel soms wordt gekozen voor een andere behandeling zoals bestraling.

Paragangliomen in de **borst- en buikholte** en **bijnieren** (feochromocytomen) worden eigenlijk altijd operatief verwijderd.



Wat betekent dit voor familieleden?

Ouders, kinderen en broers en zussen van personen met een SDHD-mutatie hebben **50% kans** om ook deze mutatie te hebben. Voor erfelijkheidsadvies en -onderzoek kunt u uw huisarts vragen u te verwijzen naar een klinisch genetisch spreekuur.

Psychosociale gevolgen

Mensen die ontdekken dat zij een erfelijke aandoening hebben kunnen hiervan **schrikken**. Bij de poliklinieken Klinische Genetica werken ook psychosociaal medewerkers. Zij kunnen u helpen met **vragen, twijfels en problemen**.



Meer informatie

- www.erfelijkheid.nl

