

## Informatie over CDC73 genmutaties

### Wat is CDC73-gerelateerde aandoening?

CDC73-gerelateerde aandoening is een zeldzame erfelijke aandoening welke wordt veroorzaakt door een verandering (*mutatie*) in het CDC73 gen. De term hyperparathyreoïdie kaak ('jaw') tumor syndroom (HPT-JT) worden ook voor deze aandoening gebruikt.

Primaire hyperparathyreoïdie (overactieve bijschildklier) is een belangrijk kenmerk dat bij ongeveer 80% van de personen met een CDC73 mutatie aandoening voorkomt. Dit wordt meestal veroorzaakt door een goedaardige of zeldzaam kwaadaardige tumor in een of meerdere bijschildklieren. Vaak hebben mensen met een primaire hyperparathyreoïdie weinig klachten, maar de ziekte kan leiden tot klachten door een verhoogd calciumgehalte in het bloed, botbreuken door osteoporose (botontkalking), en nierstenen. De klachten van een verhoogd calcium in het bloed kunnen zijn: moeheid, veel plassen, dorst, misselijkheid, braken, uitdrogingsverschijnselen, een trage stoelgang of psychische klachten. De aard van de klachten wisselt per persoon.

Dragers van een CDC73 genmutatie hebben daarnaast een verhoogd risico op goedaardige tumoren in de kaak (ossificerende fibromen) en nierafwijkingen (cysten en tumoren) Tot slot hebben vrouwen een verhoogd risico op goed- en kwaadaardige baarmoeder tumoren.

### Welke medische adviezen zijn er?

Het is belangrijk dat CDC73-gerelateerde aandoening vroeg worden ontdekt, om zo ziekteverschijnselen zoveel mogelijk te voorkómen of te beperken. Periodiek onderzoek en behandeling vindt bij voorkeur plaats in een gespecialiseerd centrum.

Voor dragers van een mutatie in het *CDC73*-gen gelden de volgende advies voor periodiek onderzoek:

- Bijschildklier: jaarlijks controle bij (kinder)endocrinoloog vanaf leeftijd 10 jaar; anamnese en laboratoriumonderzoek (calcium, PTH en vitamine D).
- Kaak: 1x per 5 jaar orthopantogram (OPG) kaak vanaf leeftijd 18 jaar.
- Nier: 1x per 5 jaar echo nieren vanaf leeftijd 18 jaar.
- Baarmoeder: controle bij enkel bij klachten (abnormaal / intermenstrueel bloedverlies).

### Hoe erft een CDC73-mutatie over?

Zowel mannen als vrouwen kunnen drager zijn van een CDC73-mutatie en deze doorgeven. Kinderen van een ouder met een *CDC73*-mutatie hebben ieder een kans van 50% (1 op 2) om deze mutatie te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters. Een *CDC73*-mutatie kan bij iemand nieuw ontstaan, , maar meestal is de mutatie afkomstig van een van de ouders.

### Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen, broers, zussen en ouders van iemand met een *CDC73*-mutatie hebben 50% kans om deze mutatie ook te hebben. Dragere hebben een verhoogde kans op CDC73-gerelateerde aandoeningen zoals hierboven beschreven. 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 paragangliomen vindt u op de website <https://erfelijkheid.nl/erfelijk-en-dan/familie-vertellen-over-erfelijke-aanleg-kanker>.

### Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Algemene informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op <https://erfelijkheid.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 over *hyperparathyreoïdie* kunt u terecht op de volgende websites:

<https://schildklier.nl/schildklieraandoeningen/bijschildklieren/>

<https://www.nve.nl/aandoening/hyperparathyreoïdie/>

Er is (nog) geen patiëntenvereniging voor CDC73-gerelateerde aandoening.

Versie 28 februari 2024

**Synoniemen**

CDC73-related disorder

Hyperparathyroidism-jaw tumor syndrome (HPT-JT)

Hyperparathyreoïdie-kaak tumor syndroom

**Auteurs**

Karin van der Tuin, klinisch geneticus, LUMC

Bernadette van Nesselrooij, klinisch geneticus, UMCU