



Syndroom van Cowden

Wat is syndroom van Cowden?

Syndroom van Cowden is een erfelijke aandoening waarbij er gedurende het leven celwoekeringen op diverse plaatsen in het lichaam kunnen ontstaan, deze celwoekeringen kunnen zowel goedaardig als kwaadaardig zijn.

Hoe wordt syndroom van Cowden ook wel genoemd?

Het syndroom van Cowden is genoemd naar de eerste patiënt die met dit syndroom beschreven is. Het syndroom van Cowden wordt ook wel multipele hamartomen syndroom genoemd. De term multipele betekent meerdere, hamartomen is de medische term voor celwoekeringen.

Hoe vaak komt syndroom van Cowden voor?

Syndroom van Cowden is een zeldzame ziekte en komt ongeveer bij één op de 200.000 mensen voor in Nederland. Omdat het syndroom van Cowden relatief onbekend is, zal de diagnose bij een deel van de mensen die dit syndroom wel hebben nog niet gesteld zijn. Mogelijk komt syndroom van Cowden dus nog wat vaker voor. Het syndroom van Cowden komt even vaak bij jongens als bij meisjes voor.

Bij wie komt het syndroom van Cowden voor?

Het syndroom van Cowden is al bij de geboorte aanwezig. De meeste symptomen ontstaan pas op latere leeftijd. Daarom zal de diagnose vaak pas op latere leeftijd gesteld worden.

Wat is de oorzaak van het syndroom van Cowden?

Fout in erfelijk materiaal

Syndroom van Cowden wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal. Dit erfelijk materiaal wordt DNA genoemd. Bij het syndroom van Cowden zit bij vier op de vijf mensen de fout op het DNA van het zogenaamde 10^e chromosoom. De plaats van de fout op het 10^e-chromosoom wordt het PTEN-gen genoemd.

Bij een op de vijf mensen met het syndroom van Cowden is nog niet bekend waar op het erfelijk materiaal de fout zit die de symptomen van dit syndroom veroorzaakt.

Remming celdeling

Als gevolg van de fout in het PTEN-gen verloopt het proces van het delen van cellen anders dan zou moeten. Door de fout in het PTEN-gen valt de rem op het delen van cellen weg. Daardoor kunnen cellen ongeremd door blijven delen, terwijl dat niet wenselijk is. Op deze manier ontstaan celwoekeringen op diverse plaatsen van het lichaam. Een groot deel van deze celwoekeringen is goedaardig, maar deze celwoekeringen kunnen kwaadaardig worden waardoor een kankergezwell ontstaat.

Wat zijn de symptomen van syndroom van Cowden?

Grote variatie

De symptomen die voorkomen bij syndroom van Cowden kunnen sterk uiteenlopen. Sommige kinderen en volwassenen hebben alle verschijnselen, andere maar enkele. Het valt vooraf niet te voorspellen hoeveel en welke symptomen kinderen zullen krijgen. Er zijn wel afspraken gemaakt dat een persoon een minimaal aantal symptomen moet hebben om de diagnose syndroom van Cowden te stellen. Omdat het syndroom van Cowden een zeldzame ziekte is, is er nog niet veel onderzoek gedaan naar de problemen waar mensen met het syndroom van Cowden tegen aan lopen.



Huidafwijkingen

Bijna alle volwassenen met het syndroom van Cowden hebben afwijkingen aan de huid en haren. Deze huidafwijkingen ontstaan meestal rondom de puberteit. Het gaat om een soort wratachtige verdikkingen op de huid van de handen, voeten, armen en benen. Ze worden met name vaak op de handpalmen en voetzolen gezien.

Op de huid rondom de neus, mond en oren komen ook huidkleurige of soms lichtrode wratachtige verdikkingen van enkele millimeters groot voor. Deze huidafwijkingen worden aangeduid met de medische term faciale tricholemmoma's en zijn heel kenmerkend voor het syndroom van Cowden. Het gaat om een celwoekering van de haarzakjes in de huid.

Ook komen er vaker vetbulten voor onder de huid, deze vetbulten worden lipomen genoemd.

Afwijkingen aan de slijmvliezen

Behalve aan de huid, komen bij mensen met het syndroom van Cowden ook afwijkingen aan de slijmvliezen voor, met name aan de lippen en in de mondholte. Het gaat om kleine 1-3 millimeter grootte witte verdikkingen. Soms zijn een aantal van deze verdikkingen naar elkaar toegroeid waardoor een plak is ontstaan.

Ook kan de tong verdikt zijn of diepe groeven bevatten.

Groot hoofd

Vier van de vijf kinderen en volwassenen met het syndroom van Cowden blijkt een groter hoofd te hebben dan kinderen en volwassenen zonder dit syndroom. Behalve dat dit problemen kan geven bij het aantrekken van kleding, hebben kinderen en volwassenen hier geen last van.

Typisch uiterlijk

Mensen met het syndroom van Cowden hebben vaak een typisch uiterlijk. Vaak hebben ze hun mond open en de tong een beetje naar buiten hangen. De kaak is smal en het gehemelte is hoog.

Goedaardige zwellingen

Bij het syndroom van Cowden komen veel goedaardige zwellingen voor als gevolg van de ongeremde celdeling. Met name goedaardige zwellingen in de schildklier, in de borsten of van de darmen (poliepen) komen vaak voor. Ook cystes in de eierstokken of cystes in de botten komen voor.

Verhoogde kans op kanker

Mensen met het syndroom van Cowden hebben daarnaast een verhoogde kans op het ontstaan van kanker gedurende het leven. De meestvoorkomende soorten kanker bij het syndroom van Cowden zijn borstkanker en schildklierkanker. Daarnaast komt er vaker kanker voor van het baarmoederslijmvlies, van de darmen, van de nieren of de urinewegen, van de huid (melanoom) of van de hersenen.

Lhermitte-Duclos

In de hersenen en dan met name in de kleine hersenen kan een speciaal soort goedaardige hersentumor ontstaan. Het voorkomen van deze hersentumor wordt de ziekte van Lhermitte-Duclos genoemd. Een groot deel van de mensen met de ziekte van Lhermitte-Duclos heeft problemen met het bewaren van het evenwicht, ook kunnen hoofdpijnklachten en problemen met zien ontstaan.



Scoliose

Mensen met het syndroom van Cowden hebben een vergrote kans op het ontstaan een verkromming van de wervelkolom. Een dergelijke verkromming wordt scoliose genoemd.

Problemen met leren

Waarschijnlijk hebben kinderen en volwassenen met het syndroom van Cowden meer problemen met leren. De meeste kinderen zijn wel in staat om gewoon of speciaal onderwijs te volgen.

Ogen

De oogarts kan bij een deel van de mensen met het syndroom van Cowden streperige afwijkingen aan het netvlies zien. Ook zijn mensen met het syndroom van Cowden vaak bijziend.

Hoe wordt de diagnose syndroom van Cowden gesteld?

Verhaal en onderzoek

Aan de hand van het verhaal van de klachten van een persoon in combinatie met afwijkingen bij het lichamelijk onderzoek kan de diagnose syndroom van Cowden worden vermoed. Er zijn criteria opgesteld die aangegeven welke symptomen aanwezig moeten zijn om de diagnose syndroom van Cowden te stellen.

Criteria.

De diagnose syndroom van Cowden wordt gesteld wanneer een kind voldoet aan een aantal criteria.

De criteria staan hieronder weer gegeven. De diagnose syndroom van Cowden mag gesteld worden wanneer er meer dan 6 typische huidafwijkingen voorkomen of wanneer er voldaan wordt aan twee hoofdcriteria (waaronder in elk geval punt 3 of 4) , aan een hoofdcriteria en drie gewone criteria of aan vier gewone criteria. Bij twee of meer van de onderstaande kenmerken kan de diagnose syndroom van Cowden gesteld worden.

Wanneer er al een familielid is die bekend is met het syndroom van Cowden, mag de diagnose al gesteld worden bij de aanwezigheid van een hoofdcriterium of van twee gewone criteria.

Hoofdcriteria

1. het hebben van borstkanker
2. het hebben van schildklierkanker
3. grote hoofdomtrek (groter dan 97% v.d. bevolking)
4. ziekte van Lhermitte-Duclos

Gewone criteria

1. goedaardige schildklierafwijkingen
2. Ontwikkelingsachterstand (IQ < 75)
3. poliepen in de darmen
4. goedaardig gezwel in de borsten (fibroadenoom)
5. vetbulten (lipomen)
6. bindweefselbulten (fibromen)
7. Aangeboren afwijkingen of tumoren in de nier, urinewegen of geslachtsorganen.



Bloedonderzoek

Met behulp van bloedonderzoek kan bij vier van de vijf mensen met het syndroom van Cowden de fout in het erfelijk materiaal worden aangetoond.

MRI scan

Wanneer er gedacht wordt aan het voorkomen van de ziekte van Lhermitte-Duclos zal er vaak een MRI-scan gemaakt waarop deze goedaardige hersentumor te zien is. Kenmerkend voor deze hersentumor is een streperig aspect.

Bloedonderzoek

Bij het syndroom van Cowden komen regelmatig problemen van de schildklier voor. Daarom zal bij mensen met het syndroom van Cowden regelmatig het bloed gecontroleerd worden op het functioneren van de schildklier.

Hoe wordt syndroom van Cowden behandeld?

Geen genezing

Er bestaat geen behandeling die het syndroom van Cowden kan genezen. De behandeling is er op gericht om de ontwikkeling van kinderen met syndroom van Cowden zo goed mogelijk te laten verlopen en om eventueel complicaties van de ziekte zo vroeg mogelijk op te sporen en te behandelen.

Behandeling huidafwijkingen

Wanneer de huidafwijkingen bij het syndroom van Cowden als ontsierend worden ervaren, bestaan er verschillende behandelingen die de huidafwijkingen minder zichtbaar kunnen maken. De behandelingen lopen uiteen van camoufleren, tot het slikken van medicijnen afgeleid van vitamine A, het laseren van de huid tot het operatief weghalen van verdikkingen.

Regelmatig controles

Volwassenen met syndroom van Cowden worden regelmatig gecontroleerd door de artsen op het voorkomen van kanker. De huid en de schildklier worden jaarlijks onderzocht. Vanaf de leeftijd van 30 jaar wordt jaarlijks een foto van de borsten bij vrouwen gemaakt (mammografie) om te kijken of er sprake zou kunnen zijn van borstkanker. Vrouwen met het syndroom van Cowden worden geadviseerd om maandelijks zelf op een vaste dag de borsten te onderzoeken op het voorkomen van verdikkingen. Vanaf de leeftijd van 35 jaar wordt ook jaarlijks een echo gemaakt van het baarmoeder slijmvlies. Op indicatie worden ook andere controles afgesproken (onderzoek van de darmen op het voorkomen van poliepen, echo van de nieren). Wanneer ooit een familielid op jongere leeftijd dan de eerste controle kanker heeft gekregen, zullen al de familieleden met Cowden al worden onderzocht op de leeftijd die vijf jaar voor de leeftijd ligt waarop dat familielid kanker kreeg.

Fysiotherapie

Bij problemen met de ontwikkeling worden kinderen vaak naar de fysiotherapeut verwezen die kan helpen bij het stimuleren van de ontwikkeling.

Logopedie

Bij problemen met de taalontwikkeling of bij uitspraakproblemen kan een logopediste helpen om de taalontwikkeling te stimuleren en de uitspraak te verbeteren.



Psycholoog

Een neuropsychologisch onderzoek kan helpen wanneer er vragen zijn over een geschikte schoolkeuze

Scoliose

Wanneer er een te sterke verkromming van de rug ontstaat die klachten gaat geven is ook hiervoor een behandeling nodig. In het begin gaat het om fysiotherapie, eventueel in combinatie met een corrigeren corset. Wanneer het niet lukt om met een corset de scoliose te verbeteren is soms een operatie noodzakelijk.

Begeleiding

Begeleiding en ondersteuning van ouders van een kind met het Syndroom van Cowden is ook heel belangrijk. Via het forum van deze site bestaat de mogelijkheid om een oproepje te plaatsen om in contact te komen met andere ouders met het syndroom van Cowden of met ouders die een kind hebben met een ontwikkelingsachterstand vanwege een andere reden. Ook een maatschappelijk werkende of een psycholoog kan begeleiding geven bij het verwerken van de diagnose en om de ziekte een plaats te geven in het leven.

Wat is de prognose van kinderen met syndroom van Cowden?

Toename problemen met leeftijd

Het syndroom van Cowden is al vanaf de geboorte aanwezig. Op kinderleeftijd vaak valt alleen de wat tragere ontwikkeling en het grootte hoofd op. De huidafwijkingen ontstaan vaak pas op latere leeftijd rondom de puberteit. De meeste goedaardige of kwaadaardige gezwellen ontstaan pas op volwassen leeftijd. Met het ouder worden kunnen mensen met het syndroom van Cowden dus steeds meer symptomen van dit syndroom krijgen.

Levensverwachting

Mensen met syndroom van Cowden kunnen normaal oud worden net als mensen zonder syndroom van Cowden. Zoals eerder gezegd hebben sommige mensen veel symptomen van syndroom van Cowden en anderen slechts weinig. Hoeveel hinder een persoon ondervindt als gevolg van de ziekte is niet goed te voorspellen. Mensen met het syndroom van Cowden hebben een vergrote kans op het ontstaan van kwaadaardige tumoren. Deze tumoren kunnen zorgen voor een beperkte levensverwachting.

Hebben broertjes of zusjes ook kans syndroom van Cowden te krijgen?

Erfelijke ziekte

Het syndroom van Cowden is een erfelijke ziekte. Wanneer een van de twee chromosomen tien die een mens heeft een fout bevat op de plaats van het PTEN-gen kunnen al de symptomen van het syndroom van Cowden ontstaan. Deze manier van overerven wordt autosomaal dominant genoemd.

Wanneer een kind syndroom van Cowden heeft geërfd van vader of moeder, hebben toekomstige broertjes of zusjes 50% kans om ook syndroom van Cowden te krijgen. Een klinisch geneticus kan hier meer informatie geven over de herhalingskans.



Links en verwijzingen

1. Gustafson S, Zbuk KM, Scacheri C, Eng C. Cowden syndrome. *Semin Oncol.* 2007;34:428-34.
2. Robinson S, Cohen AR. Cowden disease and Lhermitte-Duclos disease: an update. Case report and review of the literature. *Neurosurg Focus.* 2006;20:E6.

Laatst bijgewerkt: 1 maart 2008

auteur: JH Schieving