

Patiëntendag PHTS

PTEN Hamartoom Tumor Syndroom
(voorheen Cowden syndroom)

Zaterdag 19 januari 2019

Op 19 januari is er een druk bezochte patiëntendag in het Radboudumc geweest voor *PTEN*-mutatiedragers en hun familieleden. Er waren circa 150 mensen aanwezig. Het programma bestond uit 5 presentaties waarvan de samenvatting te vinden is in de onderstaande dia's. Daarnaast was er ruimte om vragen te stellen aan klinisch geneticus Marleen Kets, kinderneuroloog Jolanda Schieving, arts-onderzoeker Marc Eissing, epidemioloog Janet Vos en internist professor Nicoline Hoogerbrugge. De laatste presentatie werd gehouden door de patiëntenstichting PTEN- België Nederland die begin 2019 is opgericht. Het was waardevol om deze dag ervaringen met elkaar te delen!

PHTS op de kinderleeftijd

- In expertisecentrum Amalia kinderziekenhuis
 - 77 kinderen en jongeren bekend
 - 50 jongens en 27 meisjes
 - Allerlei leeftijden tussen 2 en 18 jaar
 - 52% heeft ook een ouder met PHTS
 - PHTS=Cowden syndroom=PTEN syndroom= BRR syndroom
- Advies voor controle op de kinderleeftijd
 - 1/jaar kinderneuroloog in expertisecentrum
 - Vanaf 12 jaar in combinatie met ECHO schildklier en bloedprik schildklier
 - Eenmalig op kinderleeftijd MRI scan hersenen
 - 18 jaar transitie polikliniek (spreekuur met Schieving en Hoogerbrugge)

Problemen op kinderleeftijd en PHTS

- Grote variatie op gebied van
 - Lengte, gewicht en hoofdomtrek
 - Ontwikkeling (motorisch, spraaktaal, sociaal-emotioneel)
 - Autisme
 - Huid/slijmvlies/gebit
 - Zien, Overgevoeligheid voor geluid
 - Schildklier
 - Lipomen
 - Spataderen/vaatmalformaties
 - Vatbaarheid voor infecties vooral op jonge leeftijd
 - Autonome dysfunctie: zweten in slaap, spontane erecties bij jongens baby's
 - Trillen handen/myoclonieën
 - Zelden epilepsie

Het immuunsysteem en PHTS

Het afweersysteem is belangrijk bij het gezond houden van het lichaam

- Het afweer systeem moet in balans zijn:
- Een te hard werkend afweersysteem kan tot chronische ontsteking leiden
- Een afweersysteem dat niet hard genoeg werkt maakt vatbaar voor infecties.
- Het afweersysteem speelt een belangrijke rol bij het ontstaan van kanker
- Misschien is het afweersysteem aangedaan bij PHTS
- Nieuwe kennis hierover kan de opsporing en behandeling van PHTS verbeteren
- Hiervoor is verder onderzoek nodig bij PHTS patiënten

Risico's op kanker bij PHTS: *Wat is er bekend?*

Een verhoogd risico op kanker:

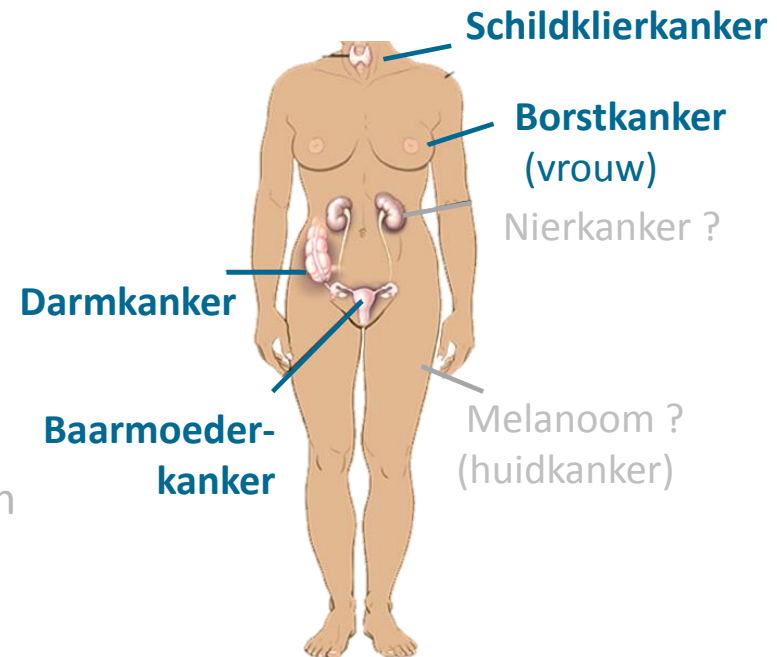
- Op volwassen leeftijd
- borst- (vrouw), schildklier-, baarmoeder-, en darmkanker

Controles voor kanker:

- Borstcontroles: 25 tot 60-75 jaar
- Schildkliercontroles: 12-18 tot 75 jaar
- Baarmoedercontroles: 30 tot 60 jaar
- Darmcontroles: 40 tot 75 jaar

Andere vormen:

- Nierkanker en melanomen zijn bij PHTS beschreven, maar het is onzeker of er een verhoogd risico is. Controles hiervoor worden niet aanbevolen.



Het risico op kanker bij PHTS:

Wat weten we nog niet?



- Meer **betrouwbare risico's** per leeftijdsgroep en vertaalbaar naar iedere PHTS patiënt
- **Mogelijke verschillen** in het risico op kanker
- De **prognose** van kanker bij PHTS

Hoe gaan we dit onderzoeken?

Europees onderzoek naar nauwkeurige risico's op kanker bij PHTS:

- Expertisecentra en partners (ERN GENTURIS)
- Grote groep PHTS patiënten
- Dataregistratie en vragenlijst



Stel je voor, je bent 35 jaar en hebt PHTS (Cowden syndroom)

Doelen van ERN GENTURIS

(Europees Referentie Netwerk Genetische Tumor Risico Syndromen)

- Waar je ook woont in Europa, je kan een expert vinden voor jouw zeldzame ziekte.
- Er wordt multidisciplinair samengewerkt volgens de laatste EU richtlijnen.
- Er is patiënteninformatie beschikbaar in je eigen taal.
- Je kan deelnemen aan Europees onderzoek om de zorg te verbeteren.

www.genturis.eu



Uitdagingen ERN GENTURIS

1. Veel mensen met PHTS zijn nog niet geïdentificeerd
2. Enorme variatie in EU wijze van behandeling en preventieve maatregelen.
3. Richtlijnen in EU ontbreken of worden niet geïmplementeerd
4. Er zitten nog nauwelijks mensen in data of biobanken
5. Er wordt nog weinig wetenschappelijk onderzoek gedaan
6. Voorlichting van patiënten staat in de kinderschoenen



**WAAROM
MOEILIK DOEN
ALS
HET SAMEN KAN**

Loesje

Patiëntstichting PTEN België Nederland

Doel:

Patienten en naasten

Lotgenotencontact
Informatie wetenschappelijk onderzoek

Wetenschappelijk onderzoek

Stimuleren wetenschappelijk onderzoek
Klankbordgroep

Zorgverleners

Bevorderen bekendheid
Informatie over het syndroom
Stimuleren (h)erkenning
Informatie vanuit patientperspectief

Bereikbaarheid:

Stuur een mail aan: ptenbelgienederland@ziggo.nl

