



## Schwannomatose

### **Wat is schwannomatose?**

Schwannomatose is een erfelijke aandoening waarbij kinderen en volwassenen een vergrote kans hebben om een bepaald type tumor (schwannoom) te krijgen op verschillende plaatsen in het in de hersenen en in het ruggenmerg.

### **Hoe wordt schwannomatose ook wel genoemd?**

Schwannomatose is genoemd naar het type tumor, schwannoom genoemd, die regelmatig voorkomt bij kinderen en volwassenen met deze aandoening. Deze tumor is genoemd naar een arts die Schwann heette. Het wordt ook wel afgekort met de letters SWNTS.

### *Type 1 en type 2*

Inmiddels zijn er twee foutjes in het DNA ontdekt die allebei kunnen zorgen dat de aandoening schwannomatose ontstaat. Schwannomatose door een foutje in het SMARCB1-gen wordt type 1 genoemd en schwannomatose in het LZTR1-gen type 2.

### *Segmentale schwannomatose*

Een deel van kinderen en volwassenen met schwannomatose heeft alleen maar schwannomen in een deel van het lichaam en niet in de rest van het lichaam. Dit komt omdat een deel van de cellen van het lichaam een fout bevat in het erfelijk materiaal en een ander deel van de cellen deze fout niet heeft. Dit wordt ook wel segmentale schwannomatose of mocaïsisme genoemd. Een op de drie kinderen en volwassenen met schwannomatose heeft een segmentale schwannomatose.

### *Neurofibromatose type II*

Schwannomen komen ook regelmatig voor bij kinderen en volwassenen die de aandoening neurofibromatose type II hebben. Neurofibromatose type II is een aandoening die kan zorgen voor het ontstaan van schwannomatose. Wanneer er sprake is van een foutje in het NF-2 gen dan wordt vaak niet meer gesproken van schwannomatose maar van neurofibromatose type 2. De aandoening schwannomatose wordt in de praktijk gebruikt voor kinderen en volwassenen die schwannomen hebben zonder dat er sprake is van een foutje in het NF-2 gen. Deze vorm van schwannomatose wordt soms ook wel eens neurofibromatose type III genoemd.

Bij schwannomatose komen ook minder vaak schwannomen in de hersenen voor in de zogenaamde brughoek in de buurt van het oor. Op deze plaats komen bij mensen met NF-2 juist vaak schwannomen voor. Ook hebben mensen met schwannomatose minder vaak een andere type tumor, een meningeoom, die bij kinderen en volwassenen met neurofibromatose type II wel vaker voorkomt.

### *Neurilemmomatose*

Vroeger werd schwannomatose ook wel neurilemmomatose genoemd. Deze term wordt tegenwoordig niet meer gebruikt.

### **Hoe vaak komt schwannomatose voor?**

Schwannomatose is een zeldzame aandoening. Het is niet goed bekend hoe vaak schwannomatose voor komt. Geschat wordt dat het bij één op de 40.000 mensen in Nederland voorkomt. Waarschijnlijk is ook bij lang niet alle mensen met deze aandoening de diagnose gesteld, omdat de aandoening weinig klachten hoeft te geven.

### **Bij wie komt schwannomatose voor?**

Schwannomatose is al vanaf de geboorte aanwezig. De eerste klachten ontstaan meestal pas op jong volwassen leeftijd rond de leeftijd van 30 jaar. Soms ontstaan de eerste klachten al tijdens de puberteit. Schwannomatose komt even vaak bij jongens/mannen als bij meisjes/vrouwen voor.



## **Wat is de oorzaak van schwannomatose?**

### *Fout in erfelijk materiaal*

Schwannomatose wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal van het 22<sup>e</sup> chromosoom. Er bestaan inmiddels 2 foutjes die kunnen zorgen voor het ontstaan van schwannomatose. Het eerste foutje zit op de plaats van het SMARCB1-gen, het andere foutje op de plaats van het LZTR1-gen. Een deel van de kinderen en volwassenen heeft een foutje in het NF-2 gen, dit stukje erfelijk materiaal ligt ook op het 22<sup>e</sup> chromosoom. Er wordt dan gesproken van neurofibromatose type 2.

### *Autosomaal dominant*

Schwannomatose wordt veroorzaakt door een zogenaamde autosomaal dominant foutje. Dit houdt in dat een foutje op een van de twee chromosomen 22 die een kind heeft in een van de genoemde genen al voldoende is om de aandoening te krijgen. Dit in tegenstelling tot een autosomaal recessief foutje waarbij kinderen pas klachten krijgen wanneer beide chromosomen een foutje bevatten.

### *Bij het kind zelf ontstaan*

Bij een groot deel van de kinderen en volwassenen met schwannomatose (85%) is het foutje bij het kind zelf ontstaan na de bevruchting van de eicel door de zaadcel en niet overgeërfd van een van de ouders. Wanneer het foutje in het DNA bij het kind zelf is ontstaan, wordt gesproken van sporadische schwannomatose.

Wanneer het foutje direct na de bevruchting ontstaan in het DNA, dan zullen alle cellen van het lichaam dit foutje bevatten. Wanneer het foutje ontstaat wanneer er al een paar celdelingen hebben plaats gevonden, dan zullen alleen de cellen die afstemmen van deze ene cel het foutje bevatten en ontstaat een segmentale vorm van schwannomatose.

### *Geërfd van een ouder*

Een klein deel van de kinderen met schwannomatose (15%) heeft het foutje in erfelijk materiaal wel geërfd van een ouder die zelf ook het foutje in het erfelijk materiaal heeft. Soms was dit al bekend, soms wordt de diagnose bij de ouder pas gesteld wanneer bij het kind de diagnose gesteld wordt. Deze ouders heeft zelf dus ook de aandoening schwannomatose. Wanneer het foutje in het erfelijk materiaal voorkomt bij zowel kind als bij ouder, wordt gesproken over een familiale vorm van schwannomatose.

### *Niet iedereen met een foutje in het DNA krijgt klachten*

Niet elk kind of elke volwassene met een foutje in het DNA krijgt ook daadwerkelijk schwannomen. Een deel van de kinderen of volwassenen met een foutje in het DNA zal nooit schwannomen krijgen en dus ook geen schwannomatose hebben. Dit wordt incomplete penetrantie genoemd. Het valt van te voren niet te voorspellen wie wel en wie geen klachten zal krijgen. Ook is niet bekend waarom de ene persoon wel klachten gaat krijgen en de andere persoon niet.

### *Schwannse cellen*

Schwannse cellen zijn cellen die een belangrijke rol spelen bij de aanmaak van het geleidingsmateriaal myeline rondom de zenuwen die uit de hersenstam of uit het ruggenmerg komen. Deze Schwannse cellen liggen rondom de zenuwen die uit het ruggenmerg of uit de hersenstam komen.

### *Ontstaan van tumoren*

Als gevolg van de fout in het erfelijk materiaal bij schwannomatose is de verhouding tussen de aanmaak van cellen en de afbraak van Schwannse cellen verstoord doordat de rem op het delen van cellen kapot is. De Schwannse cellen blijven maar delen, omdat de rem op deze celdeling weggevallen is. Op deze manier ontstaan steeds meer Schwannse cellen, zo'n toenemende hoeveelheid cellen wordt een tumor genoemd. De toename van cellen gaat vaak in een langzaam tempo.



## *Druk op zenuw*

Omdat deze tumor bestaat uit Schwannse cellen wordt deze tumor een schwannoom genoemd. Dit schwannoom kan op de zenuw gaan drukken waar het schwannoom om heen groeit. Door druk op de zenuw, kan de zenuw niet goed zijn functie uitoefenen waardoor klachten ontstaan.

## *Plaats van het schwannoom*

Schwannomen zitten rondom de zenuwen die uit de hersenstam, zenuwen die uit het ruggenmerg komen of zenuwen die in de armen, benen, borstkas, buik of rug lopen. Schwannomen in de borstkas en in de buik kunnen organen die daar normaal liggen aan de kant duwen.

## *Weinig kwaadaardig*

Schwannomen zijn langzaam groeiende tumoren. Ze worden gerekend tot de groep van weinig kwaadaardige tumoren (WHO graad I) Sommige artsen noemen schwannomen ook wel goedaardig. Maar omdat schwannomen toch kunnen zorgen voor hinderlijke klachten, geeft de term goedaardig een onderschatting van het ziektebeeld.

## *Ander type tumoren.*

Zeer zelden ontstaan bij mensen met schwannomatose andere type tumoren zoals meningeomen. Uiterst zelden krijgen jonge kinderen met een foutje in het SMARCB1 gen een kwaadaardige hersentumor die ATRT wordt genoemd. Dit is een zogenaamde rhabdoïde tumor.

## **Wat zijn de symptomen van schwannomatose?**

### *Grote variatie*

De symptomen die voorkomen bij schwannomatose kunnen sterk uiteenlopen. Dit hangt sterk samen met de hoeveelheid schwannomen en de plaats van de schwannomen die ontstaan als gevolg van het hebben van schwannomatose. Sommige kinderen en volwassenen krijgen enkele schwannomen, andere krijgen er tientallen.

Het valt vooraf niet goed te voorspellen hoeveel en welke symptomen kinderen zullen krijgen.

### *Geen klachten*

Wanneer een schwannoom klein is, hoeft het geen klachten te veroorzaken. Een klein schwannoom oefent geen druk uit op de zenuw, waardoor de zenuw normaal functioneert.

### *Zwelling*

Schwannomen zitten vaak diep in het lichaam en zijn daardoor meestal niet goed voelbaar aan de buitenkant van het lichaam. Schwannomen die meer oppervlakkig liggen kunnen voelbaar zijn als een zwelling onder de huid. Druk op deze zwelling kan pijnloos of pijnlijk zijn. De huid kan los over de zwelling heen bewogen worden. Bij een op de drie kinderen en volwassenen komen deze voelbare zwellingen voor.

Schwannomen in de buik kunnen zorgen voor het ontstaan van een dikkere buik. Schwannomen in de borstkas kunnen bijvoorbeeld de long aan de kant duwen waardoor op den duur kortademigheidsklachten zouden kunnen ontstaan.

### *Pijnklachten*

Een van de eerste symptomen die wijzen op schwannomatose zijn vaak pijnklachten. Deze pijnklachten ontstaan doordat het schwannoom op een zenuw drukt. De zenuw raakt hierdoor geprikkeld en geeft een pijnsignaal door aan de hersenen. De pijn zit in het verloop van de zenuw waar het schwannoom om heen groeit. De pijn kan schietend, stekend, zeurend of brandend zijn. Vaak zit de pijn in een arm, een been, de rug, de buik of de borstkas.

Wanneer een schwannoom op een zenuw die uit de hersenstam komt zit, kunnen ook hoofdpijnklachten ontstaan. Een schwannoom in de buurt van het ruggenmerg kan zorgen voor rugpijn.



## *Veranderd gevoel*

Druk op de zenuw kan er ook voor zorgen dat het gevoel van een bepaald deel van de huid van een arm, been, buik, rug of borstkas veranderd. Een stukje huid voelt dan tintelend aan of juist verdoofd aan.

## *Krachtsverlies*

Wanneer de zenuw in ernstige mate in de knel komt te zitten, kan de zenuw bepaalde spieren niet meer goed aansturen, hierdoor ontstaat krachtsverlies in de spieren die aangestuurd worden door de zenuwen. Ook worden de spieren die aangestuurd worden door de zenuw vaak dun.

Een schwannoom op de aangezichtszenuw (facialis) kan zorgen voor een halfzijdige verlamming van de spieren van het gezicht (facialisparese).

## *Problemen met plassen en poepen*

Een schwannoom in de zenuwen die aan de onderkant uit het ruggenmerg komen, kan zorgen voor problemen met plassen of poepen. Dit komt omdat de zenuwen hier er voor zorgen dat een kind of een volwassene kan plassen of poepen. Vaak lukt het plassen niet meer goed, waardoor de blaas steeds voller wordt. Hierdoor ontstaat een dikke buik en buikpijnklachten. Uiteindelijk zal de blaas zo vol zijn dat hij spontaan leeg loopt en kinderen en volwassenen dus ongewild urine verlies hebben. Het zelfde geldt voor poepen, ook dit lukt vaak niet meer goed. Hierdoor wordt de buik ook dikker en ontstaan buikpijnklachten.

## *Scoliose*

Een deel van de kinderen en volwassenen met schwannomen langs de wervelkolom krijgt een zijwaartse verkromming van de rug. Dit wordt een scoliose genoemd. Ook toegenomen voorwaartse (lordose) of achterwaartse (kyfose) verkrommingen kunnen ontstaan als gevolg van schwannomen langs de wervelkolom.

## *Dwarslaesie*

Zelden groeit een schwannoom in de richting van het ruggenmerg. Wanneer dit gebeurt en het schwannoom het ruggenmerg aan de kant drukt, dan kan een gedeeltelijke dwarslaesie ontstaan. Hierdoor ontstaan problemen met het gevoel in de benen of de armen en vaak ontstaat er stijfheid en traagheid van de spieren onder het niveau van de dwarslaesie.

## *Problemen met zien*

Een schwannoom die op een zenuw zit die uit de hersenstam komt, neemt ruimte in binnen de schedel. Hierdoor gaat de druk in de hersenen omhoog. De oogzenuw is heel gevoelig voor toename van druk. Toename van druk in het hoofd zorgt naast hoofdpijn voor wazig zien.

## *Gehoorsverlies*

Zelden veroorzaken schwannomen bij mensen met schwannomatose gehoorverlies en oorsuizen. Dit komt omdat bij mensen met schwannomatose zelden een schwannoom op de gehoorzenuw ontstaat. Gehoorverlies als gevolg van een schwannoom op de gehoorzenuw komt vaker voor bij mensen met NF-2.

## *Ander type tumor*

Zelden krijgen kinderen en volwassenen met schwannomatose ander type tumor zoals een meningeoom. Een meningeoom is een tumor die groeit vanuit de hersenvliezen. Het duwt de hersenen en soms het ruggenmerg aan de kant, waardoor pijn en uitvalsverschijnselen ontstaan.

## **Hoe wordt de diagnose schwannomatose gesteld?**

### *Verhaal en onderzoek*

Op grond van het verhaal van een kind of volwassene met langzaam toenemende pijnklachten in een arm, been, rug, buik of borstkas kan de diagnose schwannomatose worden vermoed. Omdat schwannomatose een zeldzame aandoening is, zal het vaak lange tijd duren voordat de juiste diagnose



is gesteld. Wanneer de aandoening in de familie voorkomt, zal waarschijnlijk sneller aan deze aandoening worden gedacht.

### *Erfelijkheidsonderzoek*

Bij een groot deel van de kinderen en volwassenen kan de diagnose tegenwoordig bevestigd worden door het aantonen van de fout in het DNA op het 22<sup>e</sup> chromosoom in het SMARCB1-gen of het LZTR1-gen. Meestal wordt dit erfelijkheidsonderzoek uitgevoerd op bloed. Het is ook mogelijk om in tumorweefsel verkregen door middel van een operatie te kijken of er sprake is van een van deze twee foutjes in het DNA.

Er zal ook altijd gekeken worden of er sprake is van een foutje in het NF-2 gen, dan wordt niet meer gesproken van schwannomatose, maar van neurofibromatose type 2.

### *MRI scan*

Met behulp van een MRI scan van de hersenen en van het ruggenmerg kan gezien worden dat er sprake is van een of van meerdere schwannomen. Op de T1 opname hebben schwannomen een intermediaire (lichtgrijze) kleur, op de T2 gewogen opname hebben schwannomen een hyperintense (witte kleur). Schwannomen kleuren na geven van contrastopnames. Vooral op een zogenaamde STIR opname zijn de schwannomen het beste te zien. Schwannomen in het kader van schwannomatose komen het vaakst voor onder in de rug.

Schwannomen kunnen ook in een arm, been, borstkas, buik of bekkenholte voorkomen. Het is ook mogelijk daar een MRI scan van te maken.

De frequentie van herhalen van MRI scans hangt af van de klachten die een kind of een volwassene heeft en de plaats waar de schwannomen zitten. Schwannomen in de buurt van het ruggenmerg zouden het ruggenmerg kunnen wegduwen waardoor een gedeeltelijke dwarslaesie ontstaat. Het is goed de groei van deze schwannomen te vervolgen met MRI scans, zodat tijdig kan worden ingegrepen.

### *ECHO*

Schwannomen die meer oppervlakkig liggen, kunnen zichtbaar worden gemaakt door middel van een ECHO-onderzoek.

### *Pathologisch onderzoek*

Door het nemen van een hapje uit een zwelling kan met zekerheid bepaald worden van welk type tumor er sprake is. De patholoog kan onder de microscoop zien dat er sprake is van een schwannoom.

### *Oogarts*

De oogarts kan beoordelen of er sprake is van een verhoogde druk op de oogzenuw die zorgt voor problemen met zien.

### *(Kinder)uroloog*

Een (kinder)uroloog kan nagaan wat de oorzaak is van problemen met plassen. Vaak wordt een mictiecystogram gemaakt, een onderzoek waarbij tijdens het plassen wordt gemeten hoe de blaas reageert.

## **Hoe wordt schwannomatose behandeld?**

### *Geen genezing*

Er bestaat geen behandeling om schwannomatose te genezen. De behandeling is erop gericht om eventuele complicaties van de ziekte zo vroeg mogelijk op te sporen en te behandelen.

### *Vaste controle*

Kinderen en volwassenen met schwannomatose worden jaarlijks gecontroleerd door een kinderneuroloog of een neuroloog die ervaring heeft met de aandoening schwannomatose. Afhankelijk van de klachten en de plaats van de schwannomen zal bekeken worden of het zinvol is met bepaalde regelmaat MRI-scans te maken van de hersenen of van het ruggenmerg.



## *Behandelen of niet*

Een deel van de kinderen met schwannomatose heeft vele schwannomen die geen klachten veroorzaken. Het is vaak ondoenlijk om al deze schwannomen te behandelen. Per schwannoom zal een afweging gemaakt moeten worden van de risico's op het ontstaan van klachten ten opzichte van de risico's van een behandeling en dan een keuze gemaakt moeten worden voor wel of niet behandelen. Deze keuze zal het kind, de ouders of de volwassene samen met het behandelteam ((kinder)neuroloog, neurochirurg, radiotherapeut) moeten maken.

## *Operatie*

Wanneer een schwannoom klachten veroorzaakt, dan kan dit schwannoom worden weggehaald door middel van een operatie. Deze operatie wordt uitgevoerd door een neurochirurg. Het is belangrijk dat de operatie wordt uitgevoerd door een neurochirurg die ervaring heeft met het opereren van schwannomen of andere zenuwtumoren. De neurochirurg maakt tijdens de operatie gebruik van hele verfijnde technieken, dit wordt ook wel microchirurgie genoemd.

## *Pijnstilling*

Wanneer het te risicovol is om het schwannoom te verwijderen en het schwannoom alleen pijnklachten veroorzaakt, dan is het mogelijk de pijnklachten te verminderen door middel van pijnstilling. Verschillende medicijnen kunnen hiervoor worden gebruikt. Soms is paracetamol voldoende, andere keer is sterkere pijnstilling nodig zoals ibuprofen, tramadol of soms zelf morfine. Ook kunnen speciale medicijnen gebruikt worden die zenuwpijn kunnen verminderen zoals gabapentine, pregabaline, amitriptyline, fluoxetine, valproaat, topiramaat en carbamazepine. Wanneer het lastig is om de pijnklachten te behandelen, dan kan een gespecialiseerd pijnteam worden ingeschakeld voor optimale behandeling.

## *Mindfulness*

Mindfulness is een vorm van meditatie die leert om met aandacht bij alles wat er speelt te zijn. Dit kan een manier zijn om met pijnklachten en met onzekerheid horend bij de aandoening om te gaan. Pijnklachten kunnen verminderen door inzetten van mindfulness.

## *Gamma-knife*

Gamma-knife is een speciale vorm van bestraling (radiotherapie) die gebruikt kan worden wanneer een operatie niet mogelijk of te risicovol is. Door middel van bestralen van het schwannoom kan de groei van het schwannoom afgeremd worden. Soms wordt het schwannoom ook kleiner nadat het bestraald is. Wanneer een gamma-knife niet mogelijk is, kunnen ook andere vorm van bestraling ingezet worden.

## *Chemotherapie*

Schwannomen zijn niet gevoelig voor veel vormen van chemotherapie.

In onderzoeksetting wordt gekeken of schwannomen in het kader van neurofibromatose type 2 reageren op nieuwere vormen van chemotherapie met zogenaamde anti-VEGF medicijnen (bevacuzimab).

Of dit dan ook geldt voor schwannomen in het kader van schwannomatose is niet goed bekend.

## *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 door een orthopeed noodzakelijk.

## *Problemen met plassen*

Een goede houding op het toilet en de tijd nemen om te plassen helpen ook om beter leeg te kunnen plassen. Wanneer leeg plassen niet goed lukt, kan het medicijn distigmine (Ubretid®) helpen om beter leeg te kunnen plassen. Indien dit ook onvoldoende effect heeft, zal een kind of een volwassene moeten leren de urine te verwijderen door het inbrengen van een catheter (catheriseren).



Urineverlies als gevolg van een te snel legende (spastische blaas) kan verminderen door het medicijn oxybutine.

### *Verstopping van de darmen*

Het drinken van voldoende water en het regelmatig bewegen kunnen helpen om de ontlasting gemakkelijker kwijt te raken. Het medicijn macrogol kan er voor zorgen dat de ontlasting soepel en zacht blijft en stimuleert de darmwand om actief te blijven. Hierdoor kunnen kinderen gemakkelijker hun ontlasting kwijt.

### *Fysiotherapie*

Wanneer er sprake is van krachtsverlies als gevolg van een schwannoom, kan een fysiotherapeut advies geven hoe de spieren zo goed mogelijk getraind worden. Ook kan de fysiotherapeut kijken hoe andere spieren de functie van verlamde spieren zo mogelijk kunnen overnemen.

### *Ergotherapie*

Een ergotherapeut kan adviezen geven welke hulpmiddelen gebruikt kunnen worden om zo zelfstandig mogelijk te kunnen functioneren.

### *Revalidatiearts*

Een revalidatiearts kan adviezen geven over therapie mogelijkheden en hulpmiddelen, zoals aangepaste schoenen of spalken om beter te kunnen lopen. Wanneer lopen te moeilijk of vermoeid wordt, kan een (elektrische)rolstoel of een scootmobiel helpen om toch zelfstandig te kunnen blijven.

### *Begeleiding*

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. Veel kinderen en volwassenen vinden het lastig om met onzekerheid over de toekomst om te gaan. De meesten zullen al dan niet met begeleiding hier een nieuw evenwicht in vinden.

### *Contact met anderen*

Via het forum van deze site bestaat de mogelijkheid om een oproepje te plaatsen om in contact te komen met andere ouders of betrokkenen met schwannomatose.

## **Wat is de prognose van kinderen met schwannomatose?**

### *Levensverwachting*

De levensverwachting van kinderen met schwannomatose hangt sterk samen met de hoeveelheid en de plaats van de schwannomen die deze kinderen ontwikkelen. Kinderen en volwassenen met weinig schwannomen zullen een normale levensverwachting hebben. Bij kinderen en volwassenen met veel schwannomen hangt de levensverwachting samen met de groeisnelheid en de behandelbaarheid van de schwannomen en de bijwerkingen van deze behandelingen.

### *Toename van schwannomen*

Gedurende het hele leven kunnen nieuwe schwannomen ontstaan. Een schwannoom wat verwijderd is door middel van een operatie, kan opnieuw gaan groeien.

### *Beperkingen*

De hoeveelheid en de ernst van de klachten varieert enorm per kind of per volwassene. Pijnklachten, gevoelsveranderingen en krachtsverlies kunnen zorgen voor beperkingen in het dagelijks leven.

### *Kinderen*

Volwassenen met schwannomatose kunnen normaal kinderen krijgen. Hun kinderen hebben 50% kans om ook schwannomatose te krijgen. Of dit in dezelfde mate, juist milder of juist heftiger zal zijn als de ouder valt van te voren niet te voorspellen. Schwannomen kunnen als gevolg van hormonale veranderingen tijdens de zwangerschap sneller groeien dan gebruikelijk. Er wordt aan moeders met schwannomatose geadviseerd om te bevallen onder leiding van een gynaecoloog. Dit omdat er



schwannomen in de bekkenholte kunnen voorkomen die van invloed kunnen zijn op het beloop van de bevalling.

## **Hebben broertjes of zusjes ook kans schwannomatose te krijgen?**

Schwannomatose is een erfelijk aandoening. Wanneer een van de ouders zelf ook schwannomatose heeft, dan hebben broertjes of zusjes 50% kans om ook het foutje in het erfelijk materiaal te krijgen. Dat wil niet zeggen dat ze ook daadwerkelijk klachten zullen gaan krijgen. Niet alle kinderen die het foutje hebben, ontwikkelen schwannomen.

Wanneer de ouders zelf geen schwannomatose hebben, dan is de kans klein dat een broertje of zusje schwannomatose gaat krijgen. Het zou kunnen zijn dat een van de ouders het foutje in een eicel of zaadcel heeft zitten, zonder dat dit foutje in alle lichaamscellen aanwezig is. De kans hierop is 1-2 %. In deze situatie hebben broertjes en zusjes ook 50% kans om het foutje in het erfelijk materiaal te krijgen.

Een klinisch geneticus kan meer informatie geven over de herhalingskans.

### *Prenatale diagnostiek*

Wanneer bekend is welk foutje in een familie heeft gezorgd voor het ontstaan van schwannomatose dan is het mogelijk om tijdens een volgende zwangerschap prenatale diagnostiek te verrichten in de vorm van een vlokcentest of een vruchtwaterpunctie om te kijken of dit kindje ook het foutje heeft om schwannomatose te krijgen. Er valt echter van te voren niet te voorspellen of dit kind hier tijdens het leven ook klachten van zal krijgen.

## **Links en verwijzingen**

[www.neurofibromatose.nl](http://www.neurofibromatose.nl)

## **Referenties**

1. The molecular pathogenesis of schwannomatosis, a paradigm for the co-involvement of multiple tumour suppressor genes in tumorigenesis. Kehrer-Sawatzki H, Farschtschi S, Mautner VF, Cooper DN. Hum Genet. 2017;136:129-148
2. Neurofibromatosis: A Review of NF1, NF2, and Schwannomatosis. Kresak JL, Walsh M. J Pediatr Genet. 2016;5:98-104
3. Current whole-body MRI applications in the neurofibromatoses: NF1, NF2, and schwannomatosis. Ahlawat S, Fayad LM, Khan MS, Bredella MA, Harris GJ, Evans DG, Farschtschi S, Jacobs MA, Chhabra A, Salamon JM, Wenzel R, Mautner VF, Dombi E, Cai W, Plotkin SR, Blakeley JO; Whole Body MRI Committee for the REiNS International Collaboration.; REiNS International Collaboration Members 2016. Neurology. 2016;87:S31-9
4. Medical treatment in neurofibromatosis type 2. Review of the literature and presentation of clinical reports. Goutagny S, Kalamarides M. Neurochirurgie. 2017:S0028-3770(16)30130-8

Laatst bijgewerkt 23 april 2017

auteur: JH Schieving