

Verslag lotgenotenbijeenkomst Nederlandse Vereniging voor Patiënten met Glomustumoren in het Sophia Kinderziekenhuis te Rotterdam op zaterdag 7 oktober 2006.

Opening.

Voorzitter Willie van Delft heet de circa 65 aanwezigen welkom en in het bijzonder de artsen van het Erasmus MC, waar wij te gast zijn. Vervolgens geeft dr. K.H. Pauw het woord.

Dr. Pauw geeft een beknopt overzicht van het programma van deze middag.

Dr. A. van der Lugt, Radioloog

Beeldvormende diagnostiek

Voor de beeldvorming zijn meerdere technieken beschikbaar: Ultrasound (US) of echo, Computed Tomography (CT), MRI en Digitale Substractie Angiografie (DSA). Hieronder in schematische vorm de toepassing van deze technieken.

Diagnose: US CT MRI

Follow-up : US MRI

Preoperatieve beoordeling: CT MRI

Preoperatieve embolisatie: DSA

Postoperatieve follow-up: US MRI

Radiologie wordt ingezet bij onderzoek naar aanleiding van klachten en diagnostiek.

Met behulp van CT-scans wordt eventuele botaantasting vastgesteld. Bij een CT-scan wordt een beeld getoond aan de hand van de mate van het doorlaten van röntgenstraling. Op basis van vergelijking van de kant met klachten met de gezonde kant, wordt de mate van aantasting vastgesteld.

Met een MRI-scan kunnen de weke delen van het menselijk lichaam in beeld gebracht worden. Met behulp van contrastvloeistof kunnen bloedvaten 'aangekleurd' worden. Door vergelijking van de opnamen zonder en met contrastvloeistof (feitelijk het tegen elkaar laten wegvallen) kan een prima beeld van het bloedvatstelsel getoond worden. Daarmee worden ook bloedrijke tumoren, zoals het glomustumor, in beeld gebracht. Metalen in het lichaam, zoals een kram is een MRI niet mogelijk. Door het sterke magnetische veld zijn metalen in het lichaam gevaarlijk en kan leiden tot verstoringen in de opname. Een CT-scan is voldoende voor de postoperatieve follow-up.

Details vanaf 3 mm zijn bij een MRI te zien. Bij vergelijking met voorgaande foto's zijn in de follow-up afwijking van 1 cm met zekerheid vast te stellen.

DSA wordt ingezet bij embolisatie van de tumor. Via een katheter kunnen bloedvaten afgesloten worden (zie verder ook dr. Pauw).

Dr. A. Wagner, Klinisch genetica

‘Van je vader moet je het hebben’

Er wordt van ‘erfelijk’ gesproken wanneer het in de familie voorkomt, er is sprake van een genmutatie.

Specifiek voor het glomustumor (of paraganglioom) zijn PGL-mutaties in de genen SDHD of SDHB (chromosoom 11). SDH staat voor Succinate DeHydrogenase. Het betreft een complex eiwit in de mitochondriën dat een rol speelt bij de energiehuishouding en de zuurstofbalans. Als gevolg van het defect wordt zuurstoftekort geconstateerd en wordt de cel aangezet tot groei. Andere PGL-mutaties, die echter niet tot glomustumoren leiden, zijn SDHC, RET, VHL en NF1.

De aanleg voor glomustumoren is erfelijk, maar de aandoening kun je alleen krijgen van je vader. Dit wordt aangeduid met ‘autosomaal dominant met imprinting’. Imprinting is het fenomeen van het aan- of uitzetten van genetische eigenschappen. Alleen de vaderkant blijft ‘aan’ bij SDHD en de moederkant wordt ‘uit’ gezet. Bij andere PGL-mutaties is dat anders, maar die worden hier niet besproken. SDHD is de meest voorkomende variant in Nederland.

Bij genetisch onderzoek kent de volgende stappen:

- opstellen stamboom;
- bepalen kans op erfelijke aanleg;
- bespreken mogelijke gevolgen DNA-onderzoek, o.a. medische, maatschappelijke, psychologische en relationele aspecten;
- uitvoeren DNA-onderzoek, bij voorkeur in het bloed van een aangedaan familielid;
- bij positief resultaat verder onderzoek in de familie (presymptomatisch).

Gezien de consequenties is het verstandig goed te overwegen of je DNA-onderzoek wilt laten doen. Iedereen kan hierover zelf beslissen, indien hij/zij medisch volwassen is (16 jaar of ouder).

De Nobelprijs die dit jaar is toegekend voor het onderzoek naar het wel/niet uitzetten van eigenschappen biedt mogelijkheden voor de toekomst. Echter dit onderzoek heeft betrekking op het aan/uitzetten bij het maken van een kopiestreng van het betrokken eiwit, niet op het gen zelf.

In het algemeen zijn er naast de erfelijke aspecten ook invloeden van buitenaf die een rol spelen. Echter juist bij glomustumoren zijn die niet zo bekend. Hoewel er soms duidelijke verschillen zijn tussen de verschillende patiënten. Zo krijgt de een het op veel jongere leeftijd dan de ander. Dit biedt dus aanknopingspunten voor nader onderzoek.

Dr. D. J. Kwekkeboom, Nucleair Geneeskundige

Zowel radiologie als nucleaire geneeskunde werken met gammastraling. Bij radiologie wordt gebruik gemaakt van een stralingsbron die zich buiten het lichaam bevindt en radiologie is gericht op de anatomie. Nucleaire geneeskunde heeft een functionele of fysiologische invalshoek en de stralingsbron wordt in het lichaam gebracht.

MIBG is een methode waarbij een radioactief gemaakte voorloper van adrenaline wordt gebruikt om tumoren bij de bijnier, de zgn. Pheochromocytomen, op te sporen. De detectiegraag voor tumoren groter dan 1 cm, ligt tussen de 80 en 90%. Voor glomustumoren elders in het lichaam is de sensitiviteit beduidend minder, minder dan 50%.

Octreotide (SRI – Somatostatin receptor imaging) is een methode met een hoge sensitiviteit, meer dan 90%, ten aanzien paragangliomen (groter dan 0,5 cm). Op deze manier kan een whole body scan gemaakt worden, waarbij alle tumoren tegelijkertijd gelokaliseerd kunnen worden. Op basis hiervan is een behandelmethode ontwikkeld: Lutetium Octreotaat Therapie. Hierbij wordt een nucleair eiwit via een infuus in het lichaam gebracht. Dit eiwit hecht zich aan alle aanwezige tumoren (multi-centriciteit) en de radioactiviteit kan het vernietigende werk doen. De therapie wordt alleen toegepast wanneer het tumor niet te opereren is (kans op complicaties te groot of bij uitzaaiingen). De therapie is de eerste keus wanneer MIBG negatief uitvalt en wordt sinds 2000 toegepast.

Dr. K. H. Pauw, KNO – Otologie & Otologische Schedelbasischirurgie

Vormen van glomustumoren.

Glomus Tympanicum

Bevindt zich in het middenoor. Kan storing veroorzaken aan de gehoorgeleiding. De smaakzenuw kan uitvallen.

Glomus Jugulare (of Temporale)

Bevindt zich aan de schedelbasis: foramen Jugulare met ader en IX, X en XI hersenzenuwen. Kan leiden tot geleidings slechthoerendheid en uitval van het slakkenhuis. Kan doorgroeien naar hersenen en hals. Kan leiden tot uitval van VII, IX, X, XI en XII hersenzenuwen, resp. aangezicht, slik, vagus en stem, schouder en tong.

Glomus Vagale

Bevindt zich in de hals langs de halsslagader. Kan leiden tot heesheid en stembandstilstand. De X hersenzenuw (vagus en stem) kan uitvallen.

Glomus Caroticum

Bevindt zich op de splitsing in de halsslagader.

Mogelijke behandelingen

Afwachten en controle

Deze behandeling is mogelijk omdat glomustumoren over het algemeen goedaardig zijn en langzaam groeien. Na één jaar een controlescan. Alleen als de verwachting is dat het tumor niet binnen een jaar tot gevolgen leidt.

Operatie

Met als doel radicale verwijdering. Ingreep is afhankelijk van type tumor, de grootte, de groei en de leeftijd van de patiënt. Bij de ingreep bestaat er een kans op zenuwuitval, als die er al niet is. Het al dan niet opereren wordt individueel bepaald.

Radiotherapie

Deze ingreep het tot doel de groei te stoppen. Echter het lange termijn effect is een factor om rekening mee te houden, immers de tumor kan door de straling kwaadaardig worden.

Embolisatie

Ook deze ingreep heeft tot doel de groei te stoppen, door de voedende bloedvaten in het tumor af te sluiten. Als therapie is deze behandeling onvoldoende, omdat revascularisatie (herstel van bloedvaten) optreedt. Als voorbereiding op een operatie is deze behandeling wel toepasbaar. Het bloedverlies zal dan bij de operatie minder zijn.

LU-therapie

Zie dr. Kwekkeboom.

Bij een glomus tympanicum heeft een operatie de voorkeur, alternatief is afwachten en controle.

Bij een glomus jugulare geeft een operatie risico op zenuwuitval. Indien de tumor niet groeit heeft afwachten en controle de voorkeur. Wanneer er zenuwuitval is, betreft dat de slikzenuw. Een operatie is een grote ingreep, die de KNO-arts samen doet met een neurochirurg.

Bij een glomus vagale is er bij een operatie ook grote kans op zenuwuitval en uitval van de Xde hersenzenuw is niet te voorkomen. Indien de patiënt nog geen zenuwuitval heeft als gevolg van de tumor, is afwachten en controle de beste optie. Een operatie zal uitgevoerd door een vaatchirurg.

Bij een glomus caroticum zal de vaatchirurg een operatie uitvoeren, wanneer het tumor groter wordt dan 3 cm.

Een operatie kan en, afhankelijk van het type tumor, zal leiden tot zenuwuitval en/of gehooruitval of –storing. Echter ook het natuurlijk beloop kan deze effecten hebben.

Een operatie heeft (soms) ingrijpende, ernstige gevolgen. Zo ervaart 36% van de geopereerden slikklachten, 11% heeft klachten m.b.t. het aangezicht en evenveel klaagt over hoofdpijn en gehoorproblemen wordt door 8% gemeld. De hoofdpijn is niet te verklaren a.g.v. zenuwuitval of –aantasting.

Patiënten kiezen liever voor een niet-radicaal verwijdering met behoud van vitale functies, dan voor een radicale verwijdering waarbij vitale functies geheel of deels verloren gaan.

Patiënten met slikklachten worden in principe begeleid door een logopedist.

Tegenwoordig is meer aandacht voor de psychosociale factoren, zowel voor de patiënt als de familie.

Wanneer door de tumor de hersenen aangetast worden, leidt dat tot hoofdpijn en coördinatiestoornissen bij het lopen, a.g.v. druk op de hersenstam.

De 'magnetron'-behandeling (ultrasound), heeft zich nog niet bewezen en is waarschijnlijk niet toepasbaar op glomustumoren, gezien de vitale delen die mogelijk betrokken zijn. Ultrasound is gericht op de tumor en warmt die op, waardoor er celsterfte optreedt.

Sluiting

Na het bedanken van de doctoren en het overhandigen van een kleinigheid aan hen, sluit de voorzitter de bijeenkomst. De bijeenkomst wordt informeel voortgezet, waarbij een groot deel van de aanwezigen en ook de artsen aanwezig is.