

Verslag lotgenotenbijeenkomst Nederlandse Vereniging voor Patiënten met Glomustumoren in het AMC te Amsterdam in 3 oktober 2009.

### Opening

Voorzitter Willie van Delft heet de circa 55 aanwezigen welkom en in het bijzonder onze gasten, mevrouw Lizet van der Kolk en mevrouw Annemieke Blom. Later zal dokter Bisschop aansluiten. Hij heeft echter ook dienst in het ziekenhuis. Vervolgens geeft zij het woord aan Lizet van der Kolk, klinisch genetica.

### Voordracht van mevrouw Lizet van der Klok, klinisch genetica

Mevrouw van der Kolk vertelt ons in zijn algemeenheid wat een paraganglioom is en hoe de erfelijkheid hiervan is.

Een paraganglioom is een langzaam groeiende in het algemeen goedaardige tumor in het hoofd/hals gebied, borst/buik gebied of bijniere(n) (feochromocytomen). Door de tumoren in de borst/buikholte en bijniere(n) kunnen stresshormonen worden geproduceerd. In mindere mate door tumoren in het hoofd- halsgebied.

De klachten ontstaan over het algemeen tussen de 20 en 40 jaar. Klachten die kunnen ontstaan zijn zwelling, aangezichtsverlamming, slikklachten, heesheid, hoesten, pijn bij het oor: tinnitus (oorsuizen), gehoorsverlies, hoge bloeddruk, hartkloppingen, zweten, angst, misselijkheid, braken, moeheid, gewichtsverlies

De tumoren groeien langzaam en er is maar een kleine kans dat de tumor kwaadaardig wordt. De behandeling is veelal dat de chirurg de tumor weghaalt.

Niet alle paragangliomen zijn erfelijk (80 tot 85% wel). 90% van de erfelijke aanleg zit op het 11e gen (SDHD-gen). Dit komt dus het meest voor in Nederland.

De mutatie op het eerste gen (SDHB-gen) is veel zeldzamer en veroorzaakt veelal de tumor op de bijnier. Deze vorm is ook actief overdraagbaar via de moeder.

Een klinisch genetica doet erfelijkheidsonderzoeken. Zij onderscheidt twee soorten:

- a. de symptomatische diagnose (er zijn al klachten)
- b. de presymptomatische diagnose (er zijn nog geen klachten; het betreft een onderzoek naar de aanleg).

Ad a. Bij de symptomatische diagnose is men veelal verwezen door de specialist. Het is dan de bedoeling dat de erfelijke aanleg aangetoond wordt, kijken of er kans is op meerdere tumoren en hoe het familie verhaal is.

Bij ongeveer 100 families in Nederland komen paragangliomen voor. Er wordt aandacht besteed aan hoe vertel ik het de familie. De uitslag duurt 4 tot 6 maanden en wordt besproken op de polikliniek. Besproken wordt wat de consequenties zijn. Tevens wordt er de mogelijkheid aangeboden om te praten met een maatschappelijk werkster.

Ad b. Bij de presymptomatische diagnose komt iemand meestal op eigen initiatief. Er wordt besproken waarom je het onderzoek zou willen doen en wat je vervolgens kan doen als de uitslag bekend is. De uitslag van dit onderzoek is na 6 weken en wordt ook besproken op de polikliniek. Ook hier wordt een aanbod gedaan om te spreken met een maatschappelijk werkster.

### Voordracht van mevrouw Annemieke Blom, maatschappelijk werkster

Mevrouw Blom zoekt in op de psychosociale factoren. Het gaat om het hebben van glomustumoren of de aanleg hiervoor bij jezelf, in de familie of de kinderen.

Gekeken wordt naar de volgende communicatie mogelijkheden binnen een familie:

- hoe open is de communicatie?

- is de ziekte bespreekbaar?
- is het overwegen van testen bespreekbaar?
- is er onderling respect en steun?

Mevrouw Blom bespreekt verschillende aspecten:

- Wat wil ik weten?
- Redenen om te testen?
- Welke voor- en nadelen zijn er om te testen?
- Welke twijfel is er?
- Welke afwegingen zijn er?
- Wat vertel je de kinderen? Wat zijn de voordelen om kinderen in te lichten?
- Wat kan je als ouder doen?
- Wat doe je met oudere kinderen (> 18 jaar)?
- Welke nazorg is er?

Tevens is er divers informatiemateriaal beschikbaar, zoals " Krijg ik dat later ook?" of "Wil ik het wel weten?". Beide zijn telefonisch te bestellen op 088-7553800.

Er kunnen ook consequenties zijn voor verzekeringen. Zij verwijst naar het volgende adres voor meer informatie: [www.weldergroep.nl](http://www.weldergroep.nl) 0900-4800300. Dit is een onafhankelijke helpdesk.

Voorlopige uitslag van de enquête

Willie van Delft heeft een eerste globale uitslag van de enquête die onder de leden is uitgezet. Er zijn 100 enquêtes verstuurd en er zijn 55 formulieren retour ontvangen.

" Hiervan zijn er 31 door vrouwen en 24 door mannen ingevuld.

" Bij de mannen zijn de klachten ontstaan op gemiddeld 30 jarige leeftijd en bij vrouwen op 37 jarige leeftijd.

" MRI is het meest voorkomende onderzoek 30X.

" Het DNA onderzoek is bij 19 mensen uitgevoerd, waarbij 4 onderzoeken preventief.

" 10 keer een angiogram en daarnaast nog diverse andere onderzoeken.

" De plaatsen waar de tumor(en) zich bij de geënquêteerde bevinden zijn de hals (vagale en caroticum), het oor en borst/hart.

De ondervraagden hebben inzicht gegeven in de stamboom en familierelaties.

Er is aangegeven welke directe klachten mensen ondervinden, zoals slikken, gehoorverlies, moeite met praten, vermoeidheid, pijn, hoge bloeddruk, oorsuizen, duizeligheid, flauwvallen en pijnlijke arm. Daarnaast is er nog sprake van indirecte klachten, zoals vermoeidheid, slechte conditie, oorpijn, pijn bij praten, slecht slapen, niet meer uit eten, slecht horen, hoesten, benauwdheid, darmklachten, niet meer kunnen sporten.

In totaal zijn er 32 mensen geopereerd aan een tumor. Er worden ook medicijnen gebruikt voor hoge bloeddruk of wordt er fysiotherapie of logopedie ingezet.

De ondervraagden maakten zich zorgen om, groei van de tumor, kwaadaardigheid, nieuwe tumoren, angst voor eventuele operatie, spanning om uitslag onderzoek, ingrijpende onderzoeken, onwetendheid, zorgen om kinderen of klein kinderen. Ondanks dat we vinden dat we inleveren op de kwaliteit van leven geven wij ons leven gemiddeld een 7,5.

Er zijn 39 mensen die tevreden zijn over de medische zorg; 13 zijn er ontevreden. De klachten die genoemd worden zijn: Te weinig informatie, artsen denken het zelf goed te weten, KNO arts weet te weinig, weinig contact tussen ziekenhuizen, slechte communicatie over onderzoek, afspraken en uitslagen, te weinig tijd voor de patiënt, patiënt moet zelf erg mondig zijn.

Dit was een voorlopige uitslag. Zodra de gegevens definitief verwerkt zijn, zullen wij u daarover informeren.

Voordracht van Dr. Bisschop, internist-endocrinoloog

Dr. Bisschop vertelt ons het e.e.a. over de diagnostiek van de feochromocytomen waarbij er sprake is van hormonale overproductie. Dit wordt beïnvloed door het sympathisch zenuwstelsel (buik, borstholte, hart, blaas), het parasymphatisch zenuwstelsel (hoofd/hals) en de feochromocytoom (bijnier).

Hormonale overproductie wordt bepaald door catecholamines (adrenaline, noradrenaline, dopamine). Symptomen die ontstaan door deze overproductie zijn hoofdpijn, hartkloppingen, hypertensie en zweten. Ongeveer 25% van de mensen, met hormoon overproductie, hebben echter geen klachten.

Het is goed om te weten of je last hebt van een overproductie van stresshormonen, zodat je vroegtijdig problemen kunt voorkomen en je goed kan voorbereiden op een operatie (dieet, medicatie). De overproductie van stresshormonen wordt getest in het bloed en de urine. Als dit aanleiding geeft tot verder onderzoek, wordt er mogelijk een CT, MRI of andere onderzoeken gedaan. Er wordt altijd getest op overproductie van hormonen als er sprake is van een hoofd/hals, borst/buik paraganglioom of feochromocytoom, in ieder geval voor een operatie.

Het is raadzaam om je elk 1-2 jaar op stresshormonen te laten controleren.