

## Hoe wordt PHTS vastgesteld?

Een DNA test kan een mutatie in het PTEN gen aantonen. Meestal wordt deze test op DNA uit witte bloedcellen gedaan. Hiervoor worden 1 of 2 bloedbuizen afgenomen. Soms wordt een ander weefsel gebruikt, zoals wangslimvlies of speeksel.

Wanneer u of uw behandelend arts een vermoeden heeft dat u of uw kind PHTS zou kunnen hebben, vraagt u dan een verwijzing naar een klinisch geneticus om deze DNA-analyse uit te laten voeren.

Uit onderzoeken blijkt dat slechts bij 80% van de personen met een sterke verdenking op PHTS daadwerkelijk een PTEN-gen defect wordt teruggevonden via DNA onderzoek. Dit betekent dus dat er niet bij iedereen, die symptomen vertoont, ook een genetisch defect kan aangetoond worden via dit onderzoek. Dan krijgt men enkel een klinische diagnose (werkdiagnose), gebaseerd op het voorkomen van een combinatie van symptomen.

## Is er een behandeling?

PHTS kan jammer genoeg (nog) niet genezen worden. Het is een aangeboren gendefect waar vooralsnog geen behandeling voor gevonden is om het defect te kunnen herstellen.

De behandeling is gericht op behandelen van symptomen en vroegtijdig opsporen van tumoren. De behandeling van symptomen is daarom heel multidisciplinair gericht.

Meestal worden personen met PHTS door meerdere medische specialisten gevolgd en zo nodig behandeld. Bij kinderen dient er door de kinderartsen ook speciale aandacht te zijn voor ontwikkelings- en gedragsproblemen die voor kunnen komen.

## Info en support

Uitgebreidere info, support, evenementen, nieuws en onderzoeken over PHTS, bijkomende vragen aan onze medische adviesraad, etcetera vindt u op onze website:

[ptenbelgienederland.nl](http://ptenbelgienederland.nl)

Facebook:

[@stichtingptenbelgienederland](https://www.facebook.com/stichtingptenbelgienederland)

 [@stichtingptenbelgienederland](https://www.facebook.com/stichtingptenbelgienederland)

 [@PTEN\\_B\\_NL](https://twitter.com/PTEN_B_NL)



Dit is een uitgave van:



## Informatie voor patiënt en naasten

*Wat is PHTS*

*Symptomen*

*Info en support*



[ptenbelgienederland.nl](http://ptenbelgienederland.nl)

Copyright © 2021,  
Stichting PTEN België Nederland.

## Wat is PHTS?

PHTS staat voor PTEN Hamartoom Tumor Syndroom. Het is een verzamelnaam voor verschillende aangeboren syndromen. Onder andere het Cowden syndroom en Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndroom behoren tot PHTS. Al deze vormen van PHTS ontstaan door een mutatie in het PTEN-gen.

Het PTEN-gen is, wanneer intact, een tumor suppressorgen. Dit gen produceert het eiwit PTEN (of **P**hosfatase en **TEN**sine homolog) dat een controlefunctie heeft over een specifiek proces wat als doel heeft een ongecontroleerde celgroei te voorkomen. Wanneer er een defect in het gen zit, zal het eiwit (nagenoeg) niet functioneren met als gevolg een grotere kans op cellen die ongecontroleerd gaan delen en een goed- of kwaadaardige tumor vormen. Een persoon met PHTS zal dus een verhoogd risico hebben om specifieke tumoren/vormen van kanker te krijgen gedurende zijn leven.

Het is niet duidelijk hoe vaak PHTS voorkomt, omdat vermoedelijk niet alle personen met de aandoening de diagnose krijgen. Naar schatting komt PHTS voor bij 1 op de 200.000 à 250.000 mensen.

Het vermoeden is dat het werkelijke cijfer veel hoger ligt. Ongetwijfeld zijn er ook mensen die slechts weinig en minder duidelijke symptomen hebben. Omdat het syndroom zo zeldzaam is, is het bij veel artsen en hulpverleners onbekend en zal een deel van de personen door zorgverleners niet herkend worden.

PHTS komt evenveel bij jongens als meisjes voor. De meeste symptomen ontstaan pas op latere leeftijd. Dat is ook een verklaring waarom de diagnose vaak pas op latere leeftijd gesteld wordt.

PHTS kan spontaan ontstaan als nieuw gen-defect bij de persoon zelf (de novo mutatie) of kan overgeërfd worden van één van de ouders. Het erft op een autosomaal dominante manier over. Bij mensen met de diagnose PHTS is er dus 50% kans dat dit wordt doorgegeven aan een kind.

## Symptomen

Belangrijk om te vermelden is dat de beschreven symptomen die hieronder beschreven staan niet bij elke persoon met PHTS voorkomen. Het is slechts een opsomming van alle mogelijke symptomen die bij het syndroom kunnen voorkomen.

Welke symptomen, in welke ernst en hoeveelheid en op welke leeftijd ze ontstaan, is individueel sterk verschillend. Bij meer dan 90 % van de mensen met PHTS, komen er één of meerdere symptomen te voorschijn vóór de leeftijd van 30 jaar. Hij of zij zal ook nooit al deze klachten ontwikkelen: een aantal symptomen komen bij veel mensen met PHTS voor, terwijl andere symptomen maar bij een klein deel van hen voorkomt.

De meest voorkomende symptomen zijn een grote schedelomtrek (vaak al bij de geboorte) en de typische huid aandoeningen. Vanaf 30 jaar vertoont 99% van deze mensen symptomen van de huid of slijmvliezen. Sommige personen zullen vele symptomen vertonen, andere maar enkele.

Daarom is het zo belangrijk dat u zich laat begeleiden door een medisch specialist met kennis van zaken wanneer er bij u PHTS is vastgesteld of u een vermoeden heeft dat er sprake is van PHTS.



**Wanneer er sprake is van een grote schedelomtrek en/of autisme en/of specifieke kankergeschiedenis bij jezelf of familie, raadpleeg dan een geneticus!**

## De verschillende mogelijke symptomen:

- grote schedelomtrek
- verschillende afwijkingen in huid of slijmvliezen, zoals keratosen (verhoornde puntjes op de huid en/of handpalmen of voetzolen), trichilemmoma (goedaardige tumor ter hoogte van de haarschacht) en papillomen (verdikkinkjes in de mond, vooral op tong en tandvlees).
- Groei van verschillende goedaardige tumoren, zoals fibromen (bindweefsel gezwellen), neurinomen (woekeringen van zenuwweefsel), lipomen (onderhuidse gezwellen van het vetweefsel) en hamartomen (gezwellen die groeien vanuit normale cellen)
- darmpoliepen (type hamartomen of neurinomen)
- glycogene acanthose (plakvormige verdikkingen van het slokdarmslijmvlies)
- goedaardige schildklierknobbels
- AVM's of Arterio Veneuze Malformaties (afwijkingen van de bloedvaten )
- ziekte van Lhermitte Duclos (goedaardig hersengezwel, specifiek voor PHTS, maar erg zeldzaam)
- borstkanker
- schildklierkanker
- kanker van de dikke darm
- bij vrouwen: baarmoederslijmvlies kanker
- nierkanker
- huidkanker
- lage spierspanning en zeer flexibele gewrichten
- scoliose
- autisme en aanverwante gedragsproblemen
- ontwikkelingsstoornis/leerproblemen