

Patiënt met verdenking op een Hoofdhalsparaganglioom (HHPGL)

- Maak een CT of MRI
- Verdenking op een Glomus(jugulo)tympanicum: maak een blanco CT van het oor

Diagnose HHPGL gesteld of verdenking op HHPGL?

Einde traject

Bied alle patiënten genoomdiagnostiek aan

Patiënt wil genoomdiagnostiek uit laten voeren?

- Pas, na pre-test counseling, één van de volgende genoomdiagnostiekt technieken toe*:
- Sequencing
 - Genpanels
 - Whole Exome (Genome) sequencing

Is er een variant klasse 3, 4 of 5 aangetoond?

- Verwijs elke HHPGLpatiënt naar de endocrinoloog. Consult endocrinoloog:
- Anamnese
 - LO
 - Plasma kreatinine, (nor)metanefrine, 3-MT (of metanefrines in de 24u urine)

Afhankelijk van het lokale zorgpad kan er ook gekozen worden om eerst naar de endocrinoloog te verwijzen en daarna genoomdiagnostiek uit te voeren

Uitkomst mutaties en endocrinologie:

MRI (of CT) thorax/abdomen/bekken

Behandeling HHPGL (& evt. SPGL): adrenerge blokkade voorafgaand aan chirurgische/radiotherapeutische interventie (tenzij geïsoleerde 3MT verhoging)

Endocrinologisch consult afsluiten. Echter, bij chirurgische/radiotherapeutische interventie van HHPGL >1 jaar na initieel endocrien onderzoek, opnieuw verwijzen voor consult endocrinologie.

- Chronische follow-up, jaarlijks consult endocrinologie:
- Consult
 - Anamnese
 - LO
 - Plasma kreatinine, (nor) metanefrine, 3MT (of metanefrines in 24u urine).
- Indien (nor)metanefrine of 3-MT verhoogd: MRI (of CT) thorax/abdomen bekken; in geval van SDHB- of MAX mutatie: 3-jaarlijkse beeldvorming (ongeacht metanefrines).

Streef naar radicale chirurgische resectie (overweeg radiotherapie indien radicale resectie niet mogelijk lijkt)

Is de tumor endocrien actief?

- Behandel HHPGL zoals beschreven in de behandelmodules; Zie stroomschema's:
- jugulotympanaal paraganglioom
 - carotid body paraganglioom
 - vagaal paraganglioom

*De afstemming over welke genen onderzocht worden is de verantwoordelijkheid van de klinisch genetica/aanvragers en de moleculair genetica samen.

*Onderzoek ten minste de volgende genen bij patiënten met HHPGL: SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD. Indien er geen mutatie wordt aangetoond, kan onderzoek van MAX overwogen worden.

*Op specifieke indicatie kunnen ook de genen RET, VHL, NF1 en TMEM127 onderzocht worden.

- Verwijs naar de klinisch geneticus
- Communiceer afwijkende DNA-uitslagen met de relevante leden van het MDO.

Verwijs patiënten met een kiembaanmutatie naar de afdelingen KNO en endocrinologie t.b.v. surveillance.



Initiatiefnemende vereniging

NB1: Dit stroomschema hoort bij de modules Radiologische aspecten HHPGL, genoomdiagnostiek bij HHPGL en endocrinologische aspecten bij HHPGL van de richtlijn 'Hoofdhalsparagangliomen'. Lees altijd de overwegingen en aanbevelingen van de betreffende module voor nuances, eventuele afwijkende situaties en extra achtergrondinformatie.

NB2: Betrek de patiënt bij de besluitvorming.



Ontwikkeld i.s.m. het Kennisinstituut van de Federatie Medisch Specialisten, ©2019 Versie 1 (03-01-2019)