

Risico op benigne neoplasieën: algemeen

Uitgangsvraag

Komen benigne neoplasieën bij patiënten met PHTS vaker voor dan bij de algemene populatie?

Uitgangsvraag

Komen benigne neoplasieën bij patiënten met PHTS vaker voor dan bij de algemene populatie?

Aanbevelingen

Er wordt geadviseerd om de patiënt met PHTS te informeren dat er een verhoogde kans bestaat op benigne neoplasieën.

Literatuurbespreking:

Komen benigne neoplasieën bij patiënten met PHTS vaker voor dan bij de algemene populatie?

PHTS kenmerkt zich door het optreden van een scala aan benigne afwijkingen, waarbij de hamartomateuze afwijkingen op de voorgrond staan. Er is veel gepubliceerd over de klinische symptomatologie van benigne afwijkingen, maar er zijn geen nauwkeurige schattingen over het voorkomen ervan. Om de prevalentie van benigne afwijkingen en neoplasieën zo systematisch mogelijk te onderzoeken, werd gezocht in de literatuurgegevens naar het voorkomen van benigne afwijkingen bij PHTS in vergelijking met het voorkomen ervan in de algemene populatie. Pilarski benadrukt dat de meeste data afkomstig zijn van case reports, compilaties van case reports en beschrijvende series, vaak van vóór de algemene acceptatie van de Consortium criteria en vaak vanuit tertiaire verwijscentra [Pilarski 2009⁸¹]. In het verleden werd de diagnose meestal gesteld op basis van alleen de dermatologische afwijkingen. Tegenwoordig speelt de persoonlijke en familieanamnese met betrekking tot het voorkomen van kanker een belangrijke rol en kan de PTEN-mutatie worden bepaald.

In een prospectieve studie door Heald met in totaal 2548 patiënten die voldeden aan Relaxed International Cowden Consortium operationele criteria (een pathognomonische mucocutane laesie, ten minste 1 major criterium met of zonder minor criteria of ten minste 2 minor criteria) en 397 patiënten met ≥ 5 GE-poliepen, waarvan 1 of meer hyperplastisch of hamartomateus, die allen een PTEN-mutatieonderzoek ondergingen waren respectievelijk 123/2548 en 4/397 PTEN-mutatiedrager [Heald 2010⁸⁰].

In 2011 publiceerde Pilarski een studie bij 172 PTEN-mutatiedragers, afkomstig uit een groep van 802 patiënten, verwezen vanuit diverse klinieken op grond van klinische verdenking op een PTEN-mutatie [Pilarski 2011⁸²]. De bevindingen ten aanzien van benigne neoplasieën van Heald en Pilarski en die betrekking hebben op deze module zijn samengevat in tabel 1 [Heald 2010⁸⁰, Pilarski 2011⁸²].

Tabel 1. Percentage van geobserveerde benigne neoplasieën bij PTEN-genmutatiedragers van Heald (2010) en Pilarski (2011)

Benigne neoplasieën voorkomend bij PHTS (m.u.v. Centraal Zenuwstelsel)	Percentage bij 127 PTEN mutatiedragers [Heald 2010]	Percentage bij 172 PTEN mutatiedragers [Pilarski 2011]
Gastro-intestinale poliepen	51%	40%
Glycogene acanthose	nb	4%
Benigne schildklieraandoening	44%	38%
Benigne mamma-aandoening*	38%	20%
Papillomen	34%	41%
Trichilemmomen	21%	19%
Andere benigne huidtumoren	nb	37%
Maculaire pigmentatie van de glans penis [^]	19%	23%
Acrale keratosen	17%	nb
Ontwikkelingsstoornis urogenitaal	nb	1%

**:alleen vrouwen; ^: alleen mannen; nb: niet bepaald*

Conclusies:

Er zijn aanwijzingen dat benigne neoplasieën van huid, mamma, schildklier en het gastro-intestinale stelsel bij patiënten met PHTS frequenter voorkomen dan in de algemene populatie [[Heald 2010⁸⁰](#), [Pilarski 2011⁸²](#)].

Overwegingen:

Omdat er bij PHTS een verhoogde kans op kanker bestaat kan er bij het bemerken van benigne zwellingen bij de patiënt ongerustheid ontstaan. Het is daarom van belang dat zij op de hoogte zijn dat benigne neoplasieën vaak onderdeel zijn van PHTS.