

Risico op benigne schildklierafwijkingen

Uitgangsvraag

Komen benigne schildklierafwijkingen bij patiënten met PHTS vaker voor dan bij de algemene populatie en waar bestaan zij uit?

Uitgangsvraag

Komen benigne schildklierafwijkingen bij patiënten met PHTS vaker voor dan bij de algemene populatie en waar bestaan zij uit?

Aanbevelingen

Er wordt geadviseerd om de patiënt met PHTS te informeren dat er een verhoogde kans bestaat op benigne schildklierafwijkingen, veelal bestaand uit multinodulair struma. Ook functiestoornissen kunnen voorkomen.

Er wordt geadviseerd om bij patiënten met PHTS waarbij symptomen optreden die duiden op schildklierafwijkingen diagnostiek te verrichten conform de [richtlijn Schildklier carcinoom](#). Dit geldt ongeacht de leeftijd van de patiënt en staat los van de screening op schildklier carcinoom.

Literatuurbespreking:

Komen benigne schildklierafwijkingen bij patiënten met PHTS vaker voor dan bij de algemene populatie en waar bestaan zij uit?

Zowel benigne schildklierpathologie als schildkliercarcinoom zijn geassocieerd met PHTS. Het probleem is dat schildkliernoduli ook veel voorkomen in de algemene populatie. Bij een analyse van 259 patiënten met schildkliercarcinoom werden 2 patiënten gevonden met een PTEN-mutatie, beiden hadden een folliculair schildkliercarcinoom en ook andere kenmerken van PHTS, zoals macrocefalie. Alleen het folliculair carcinoom is een major criterium, benigne noduli en multinodulair struma worden beschouwd als minor criteria [[Pilarski 2013¹⁰¹](#)].

Als benigne afwijkingen worden beschreven: multinodulair struma, adenomateuze noduli en folliculaire adenomen. Volgens Gammon zouden ze voorkomen bij > 75% van patiënten met PHTS [[Gammon 2009⁹⁵](#)]. Pilarski geeft aan dat 50-70% van de patiënten met PHTS benigne schildklierafwijkingen hebben [[Pilarski 2009⁹⁹](#)]. In de VS is multinodulair struma zeldzaam en het risico tijdens het leven op palpabele schildkliernodi is 5-10%, maar deze cijfers worden mede bepaald door de ervaring van de clinicus. De frequentie bij PHTS zit daar dus duidelijk boven. Ook functionele afwijkingen (hypo- en hyperthyreoidie) komen veel voor en gaan vaak samen met structurele afwijkingen. De benigne schildklierafwijkingen komen ook voor bij kinderen [[Smith 2011¹⁰²](#)]. Laury beschrijft retrospectief 20 patiënten met PTEN-mutatie (13/20) of klinisch PHTS met schildklierpathologie (leeftijd 9-76 jaar) [[Laury 2001⁹⁷](#)]. De gevonden schildklierafwijkingen betroffen: multipele adenomateuze noduli (75%), papillair schildkliercarcinoom (60%), lymfocytair thyreoiditis (55%), C-cel hyperplasie (55%), folliculair carcinoom (45%), nodulaire hyperplasie (25%) en multipele of solitaire folliculaire adenomen (25%). Milas verrichtte een retrospectieve studie naar schildklierpathologie bij 225 PTEN-mutatiedragers: er werd bij 14% carcinoom gevonden, bij 73% multinodulair struma en bij 27% thyreoiditis [[Milas 2012⁹⁸](#)].

Conclusies:

Het is aannemelijk dat bij patiënten met PHTS (vrouwen meer frequent dan mannen) reeds op jonge leeftijd, onder de 18 jaar, benigne schildklierafwijkingen optreden. De benigne schildklierafwijkingen bestaan uit: multinodulair struma, adenomateuze noduli en folliculaire adenomen, soms in combinatie met functiestoornissen.

[[Farooq 2010⁹⁴](#), [Gammon 2009⁹⁵](#), [Laury 2011⁹⁷](#), [Milas 2012⁹⁸](#), [Pilarski 2009⁹⁹](#), [Pilarski 2011¹⁰⁰](#), [Smith 2011¹⁰²](#)]

Overwegingen:

Benigne schildklierafwijkingen komen ook veel voor in de algemene populatie. De aanwezigheid van benigne schildklierafwijkingen is daarom een minor criterium bij het stellen van diagnose PHTS.

De symptomatologie van benigne schildklierafwijkingen kan bestaan uit schildklierfunctiestoornissen of uit het optreden van palpabele afwijkingen. Omdat bij patiënten met PHTS een verhoogd risico op schildkliercarcinoom bestaat, is de aanwezigheid van goedaardige afwijkingen voor hen een bron van zorg. Ze zijn bij presentatie niet altijd te onderscheiden van maligne tumoren en kunnen een maligne tumor maskeren. Kennis van deze specifieke afwijkingen is van groot belang, mede omdat daardoor de patiënt voldoende gerustgesteld kan worden.

Een palpabele nodus zich op jonge leeftijd presenterend of een nodus die snel groeit geeft klinisch aanleiding tot diagnostiek.

Echografie van de hals is het onderzoek van keuze, waarbij een adequate beoordeling op specifieke kenmerken dient plaats te vinden, conform de Richtlijn Schildkliercarcinoom 2014. Bij verdenking op schildklierfunctiestoornis is TSH-bepaling noodzakelijk.

Omdat benigne schildklierafwijkingen en functionele afwijkingen vaak in combinatie optreden is surveillance al vanaf de kinderleeftijd geïndiceerd, zie hiervoor ook de [module Surveillance](#).