

Risico op benigne urogenitale afwijkingen

Uitgangsvraag

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

Uitgangsvraag

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

Aanbevelingen

Er wordt geadviseerd om bij de vrouwelijke patiënt met PHTS geen surveillance ten behoeve van detectie van uterusmyomen te verrichten, omdat er bij PHTS geen verhoogde kans op uterusmyomen bestaat ten opzichte van de algemene populatie.

Er wordt geadviseerd om de mannelijke patiënt met PHTS te informeren dat er een verhoogde kans bestaat op lipomatosis testis (ongeacht de leeftijd).

Er wordt geadviseerd om bij de mannelijke patiënt met PHTS geen surveillance ten behoeve van detectie van lipomatosis testis te verrichten.

Literatuurbespreking:

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

Uterus

De incidentie van uterusmyomen bij vrouwen met PHTS wordt geschat op 21-38%. Omdat in de normale populatie bij 20-35% symptotische myomen en mogelijk bij 60-80% asymptotische myomen voorkomen, is het onwaarschijnlijk dat de frequentie bij PHTS verhoogd is, vindt Pilarski zowel in 2013 als in 2009 [[Pilarski 2009](#)¹¹⁵, [Pilarski 2013](#)¹¹⁷]. In de prospectieve studie van Heald werden bij 27% van de vrouwen benigne uterusafwijkingen beschreven, bij die van Pilarski 10%, zie [Tabel 1](#) [[Heald 2010](#)¹¹⁴, [Pilarski 2011](#)¹¹⁶].

De beschreven benigne uterusafwijkingen hebben geen welomschreven typische diagnostische criteria [[Pilarski 2013](#)¹¹⁷]. Gammon noemt een prevalentie van 50%, Farooq meldt ze wel, maar noemt geen percentages [[Farooq 2010](#)¹¹², [Gammon 2009](#)¹¹³].

Testis

In een prospectieve studie [[Woodhouse 2005](#)¹¹⁸] met echografie van het scrotum bij 8 PTEN-mutatiedragers werden bij 7 van de 8 patiënten multiële bilaterale testiculaire laesies aangetroffen,

in de vorm van kleinvlekkige echorijke reflecties, diffuus en bilateraal verspreid in het testisparenchym. Bij 4/8 werd histologisch onderzoek verricht en bleek er sprake te zijn van interstitiële testiculaire lipomatosis: nesten vetcellen in het testiculaire interstitium, zonder relatie met een maligniteit. Ze worden in de prospectieve studies van Heald en van Pilarski niet genoemd, zie [Tabel 1](#) [[Heald 2010¹¹⁴](#), [Pilarski 2011¹¹⁶](#)]. Pilarski meldt nog 2 case reports met testiculaire lipomen uit 2008 en 2010. [[Pilarski 2013¹¹⁷](#)]. Verder is het beeld in de literatuur tussen 1970 en 2001 slechts eenmaal beschreven.

Conclusies:

Er zijn aanwijzingen dat uterusmyomen niet frequenter voorkomen bij patiënten met PHTS, vergeleken met de algemene populatie.

[[Gammon 2009¹¹³](#), [Heald 2010¹¹⁴](#), [Pilarski 2009¹¹⁵](#), [Pilarski 2011¹¹⁶](#), [Pilarski 2013¹¹⁷](#)]

Er zijn aanwijzingen dat testiculaire lipomatose frequent voorkomt bij patiënten met PHTS, terwijl dit zeer weinig voorkomt in de algemene populatie.

[[Pilarski 2013¹¹⁷](#), [Woodhouse 2005¹¹⁸](#)]

Overwegingen:

Testiculaire lipomatose is sinds de publicatie van Woodhouse erkend als een minor criterium [[Woodhouse 2005¹¹⁸](#)]. Testiculaire lipomatose is een asymptomatische aandoening met een echografisch zeer specifiek beeld. Testisbiopsie is niet geïndiceerd en het behoeft geen controle.

Het is te verwachten dat door betere registratie van kenmerken van patiënten met PHTS meer inzicht wordt verkregen met betrekking tot prevalentie en klinische betekenis van deze afwijking.