

Informatie over SDHB-genmutaties

Mensen met een **SDHB-mutatie** hebben een verhoogd risico op paragangliomen. **Paragangliomen** zijn zeldzame vaatrijke tumoren, die dicht tegen zenuwen en bloedvaten aanliggen. Ze zijn meestal goedaardig en groeien langzaam. Sommige paragangliomen produceren (stress)hormonen.

Als iemand één paraganglioom heeft en er wordt DNA-onderzoek gedaan, dan is er in 30-40% sprake van een **erfelijke aanleg**. Dit komt dan door een DNA-afwijking (**mutatie**) in een gen, bijvoorbeeld in het **SDHB-gen**.

Mensen met een SDHB-mutatie hebben een risico van 25-40% op een paraganglioom.

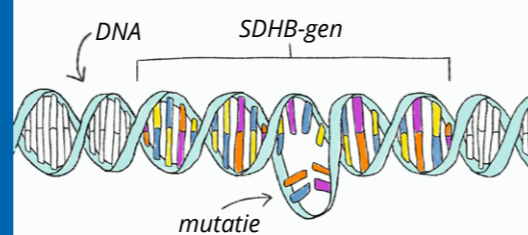
Er is een klein risico dat er een paraganglioom kwaadaardig wordt. Ook is er een licht verhoogd risico op nierkanker.



DNA, genen en mutaties

Een **gen** is een klein stukje **DNA**. Een afwijking in een gen noemen we een **mutatie** of **pathogene variant**.

Een mutatie in het **SDHB-gen** zorgt voor een hoger risico op paragangliomen.

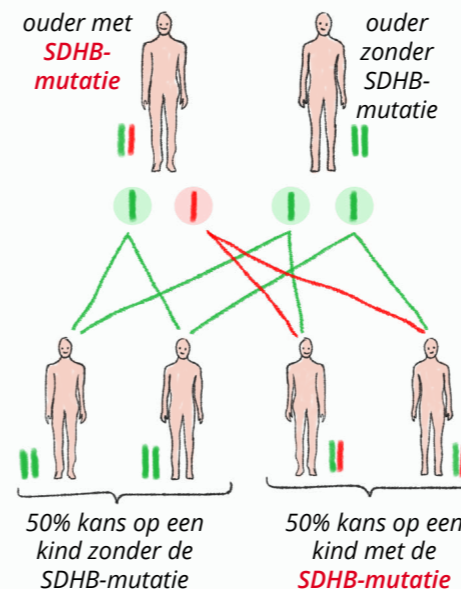


Om het SDHB-gen te **onderzoeken**, nemen we bloed af. In bloed zit DNA, dat in een laboratorium wordt onderzocht.



Hoe erven SDHB-mutaties over?

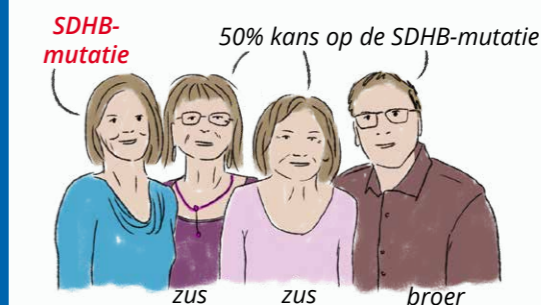
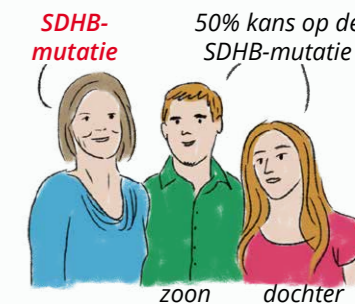
SDHB-mutaties erven **autosomaal dominant** over. Kinderen van een ouder met een SDHB-mutatie hebben ieder een **kans van 50%** (1 op de 2) om ook de SDHB-mutatie te hebben. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.



Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen en broers en zussen van een persoon met een SDHB-mutatie hebben **50% kans** om deze mutatie ook te hebben.

Als er een SDHB-mutatie bij u is aangetoond, kunnen familieleden zich ook **laten testen**. Zij kunnen hun huisarts vragen om een verwijzing naar een klinisch genetisch spreekuur.



Meer over het **informer**en van familieleden vindt u op www.erfelijkheid.nl/familie-vertellen.

Klachten en verschijnselen

Paragangliomen bij SDHB-mutaties komen het meest voor in:

- de **borst- en buikholte**
- de **bijnieren** (hier heten ze feochromocytomen)

Ook, maar minder vaak, komen ze voor in:

- het **hoofd- en halsgebied** (hier heten ze glomustumoren)

Klachten kunnen verschillen van persoon tot persoon. Klachten zijn afhankelijk van de plek waar de tumor zit, de grootte en of de tumor stresshormonen aanmaakt.

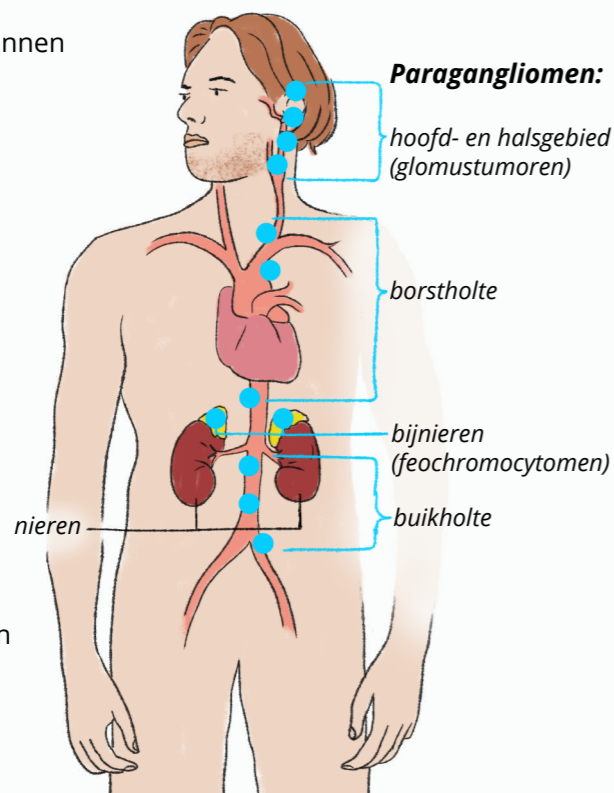
Paragangliomen in de **borst- of buikholte** en in de **bijnier** kunnen stresshormonen produceren. Klachten en verschijnselen kunnen dan zijn:

- hoge bloeddruk
- hoofdpijn
- hartkloppingen
- overmatig transpireren
- bleek wegtrekken
- trillingen
- misselijkheid en braken

Klachten bij paragangliomen in het **hoofd- en halsgebied** kunnen zijn:

- zwelling in de hals
- heesheid
- slikklachten
- oorsuizen
- slechter horen

Soms kunnen paragangliomen **kwaadaardig** worden en/of uitzaaien (10-20%). Ook is er een klein risico op nierkanker.



Medische adviezen

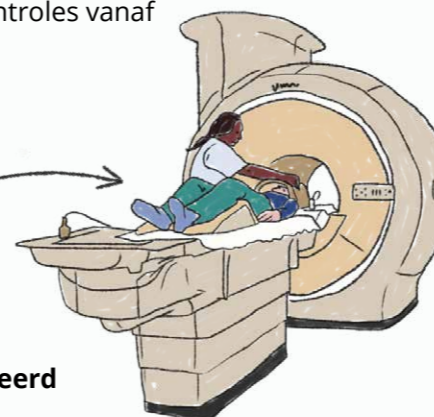
Het is belangrijk dat paragangliomen vroeg worden ontdekt. Zo kunnen klachten en verschijnselen zoveel mogelijk worden voorkomen of beperkt.

Mensen met een SDHB-mutatie adviseren we controles vanaf 10-/15-jarige leeftijd:

- Jaarlijks controle door een **KNO-arts**
- Jaarlijks controle door een **endocrinoloog** (met onderzoek van bloed en/of urine naar stresshormonen)
- Eén keer in de 3-5 jaar een **MRI-scan** van het hoofd-/ halsgebied
- Eén keer in de 3 jaar beeldvorming (zoals een MRI-scan) van het **borst-/buikgebied**

Bij voorkeur wordt dit gedaan in een **gespecialiseerd centrum** voor erfelijke paragangliomen.

Vóór iedere **operatie** is het belangrijk dat eerst onderzoek gedaan wordt naar stresshormonen in bloed en/of urine.



Behandeling

Paragangliomen in de **borst- en buikholte** en **bijnieren** (feochromocytomen) worden eigenlijk altijd operatief verwijderd.

Omdat er in het **hoofd- en halsgebied** veel zenuwen lopen, is er bij een operatie meer risico op complicaties. Dit is de reden dat er per patiënt en tumor wordt gekeken naar de beste optie op dat moment. Omdat de tumoren meestal langzaam of niet groeien, zijn er verschillende opties:

- afwachten en scannen ("wait and scan")
- een operatie

Heel soms wordt gekozen voor een andere behandeling zoals bestraling.



Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Meer informatie over een erfelijke aandoening en **kinderwens** staat op www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven. Voor informatie op maat kunt u een afspraak maken bij een **klinisch geneticus**.



Psychosociale gevolgen

Mensen die ontdekken dat zij een erfelijke aandoening hebben kunnen hiervan **schrikken**. Bij de poliklinieken Klinische Genetica werken ook psychosociaal medewerkers. Zij kunnen u helpen met **vragen, twijfels en problemen**.



Meer informatie

- www.erfelijkheid.nl

