

MEN-2-syndroom

KWF
KANKER
BESTRIJDING



erfelijkheid en kanker

Inhoud

Voor wie is deze brochure?	3
Goedaardige en kwaadaardige gezwellen	4
Het MEN-2-syndroom	6
De schildklier	8
De bijniere	12
De bijschildklieren	16
Hoe ontstaat een erfelijke aanleg?	19
Erfelijkheidsonderzoek	22
Preventieve operatie en controle-onderzoeken	26
Overwegingen bij erfelijkheidsonderzoek	29
Maatschappelijke gevolgen	33
Wilt u meer informatie?	36

KWF Kankerbestrijding is in 1949 opgericht op initiatief van Koningin Wilhelmina. Koningin Beatrix is onze beschermvrouwe. Al ruim 55 jaar strijden we voor minder kanker, meer kans op genezing en een betere kwaliteit van leven voor alle kankerpatiënten en hun dierbaren. Overall waar we kunnen, gaan we actief de strijd tegen kanker aan. Door wetenschappelijk kankeronderzoek mogelijk te maken. Door het aanmoedigen van een gezonde leefstijl en door goede voorlichting te geven. En door ons in te zetten voor alle kankerpatiënten en hun dierbaren.

KWF Geverslijn: 0900 – 202 00 41 (€ 0,01/m)
Giro 26000

KWF Kanker Infolijn 0800 – 022 66 22 (gratis)
www.kwfkankerbestrijding.nl

Voor wie is deze brochure?

Deze brochure is bedoeld voor mensen die meer willen weten over het MEN-2-syndroom. Dit kan zijn omdat bij hen zelf of bij familieleden MEN-2 of de aanleg daarvoor is vastgesteld of omdat zij erfelijkheidsonderzoek overwegen. Daarnaast is de brochure geschikt voor anderen die meer willen weten over het MEN-2-syndroom.

Deze brochure geeft informatie over het MEN-2-syndroom en over wat u kunt doen als u vermoedt dat deze ziekte in uw familie voorkomt.

De brochure begint met algemene informatie over goed- en kwaadaardige gezwellen, gevolgd door een uitgebreide uitleg van het MEN-2-syndroom.

In het tweede deel van deze brochure kunt u lezen hoe de erfelijke aanleg voor MEN-2 ontstaat, wat erfelijkheids- onderzoek is en welke gevolgen dergelijk onderzoek kan hebben.

Misschien heeft u na het lezen van deze brochure nog vragen. Als dat vragen zijn over uw eigen diagnose, behandeling of erfelijkheidsonderzoek, stel die dan aan uw specialist(en). Het is aan te raden uw vragen vooraf op te schrijven, zodat u niets vergeet. Voor uw huisarts zullen vragen over uw ziekte waarschijnlijk moeilijk te beantwoorden zijn, omdat MEN-2 weinig voorkomt.

Voor meer algemene vragen kunt u contact opnemen met de voorlichtingscentra die achter in deze brochure staan vermeld. Of kijk op www.kwfkankerbestrijding.nl.

Deze brochure is een uitgave van KWF Kankerbestrijding en is tot stand gekomen met medewerking van deskundigen uit verschillende beroepsgroepen en vertegenwoordigers van patiëntenorganisaties.

MEN-2

Het MEN-2-syndroom is een zeldzame erfelijke ziekte waarbij in diverse klieren en organen gezwellen ontstaan. De naam is een afkorting van Multipele Endocriene Neoplasie syndroom type 2.

Dat betekent: een ziekte (= syndroom) die in verschillende (= multipele) hormoonproducerende organen (= endocriene) gezwellen (= neoplasie) doet ontstaan.

MEN-1

Naast het MEN-2-syndroom bestaat ook een MEN-1-syndroom.

Over het MEN-1-syndroom hebben we een aparte brochure beschikbaar.

Goedaardige en kwaadaardige gezwellen

Bij het MEN-2-syndroom ontstaan gezwellen. Deze gezwellen kunnen goedaardig en kwaadaardig zijn. Bij kwaadaardige gezwellen spreekt men van kanker. In dit hoofdstuk kunt u lezen wat het verschil is tussen goed- en kwaadaardige gezwellen. Daarvoor moeten we eerst iets uitleggen over wat cellen zijn en hoe ze zich delen.

Cellen

Ons lichaam is opgebouwd uit miljarden bouwstenen: de cellen. Voortdurend maakt ons lichaam nieuwe cellen om te groeien en om beschadigde en verouderde cellen te vervangen. Nieuwe cellen ontstaan door celdeling.

Celdeling

Bij celdeling ontstaan uit één cel twee nieuwe cellen, uit deze twee cellen ontstaan er vier, dan acht, enzovoort. Gewoonlijk regelt het lichaam de celdeling goed. Elke celkern bevat informatie die de cel een signaal geeft wanneer zij moet gaan delen en wanneer zij daar weer mee moet stoppen. Deze informatie ligt vast in onze genen en wordt doorgegeven van ouder op kind. Dit erfelijk materiaal (DNA) komt voor in de kern van elke lichaamscel.

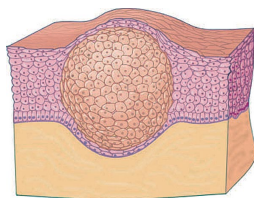
Gezwellen

Als het DNA van cellen beschadigd wordt, kunnen cellen worden aangezet tot overmatige celdeling. Hierdoor ontstaan gezwellen.

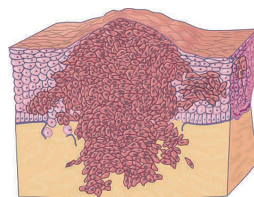
Goed- en kwaadaardige gezwellen

Er zijn goedaardige en kwaadaardige gezwellen. Alleen bij kwaadaardige gezwellen of tumoren is er sprake van kanker. Tumor is een ander woord voor gezwel.

- **Goedaardige** tumoren, bijvoorbeeld wratten of vetbultjes, groeien niet door andere weefsels heen en verspreiden zich niet door het lichaam. Wél kan zo'n goedaardige tumor tegen omliggende weefsels of organen drukken. Dit kan een reden zijn om de tumor te verwijderen.



1. **Goedaardig gezwel**
De cellen van het gezwel dringen omliggend weefsel niet binnen.



2. **Kwaadaardige tumor**
De cellen dringen omliggend weefsel wel binnen.

- Bij **kwaadaardige** tumoren zijn de regelmechanismen dermate beschadigd, dat het lichaam de celdeling niet meer onder controle krijgt en het gezwel doorgroeit. Een kwaadaardige tumor kan omliggende weefsels en organen opzij drukken, kan er in binnen groeien en kan uitzaaien.

Uitzaaiingen

Van een kwaadaardige tumor kunnen cellen losraken. Die kankercellen kunnen via het bloed en/of de lymfe elders in het lichaam terechtkomen en ook daar uitgroeien tot gezwellen. Dit zijn **uitzaaiingen** (metastasen).

Dus, als iemand met het MEN-2-syndroom een kwaadaardige tumor in de schildklier heeft en (later) ook een tumor in de longen krijgt, gaat het meestal niet om longkanker, maar om schildklierkankercellen in de longen. Deze worden ook als schildklierkanker behandeld.

Het MEN-2-syndroom

Syndroom

MEN-2 is een erfelijk syndroom. Een syndroom betekent dat bepaalde, verschillende ziekteverschijnselen vaak met elkaar samengaan.

Gespecialiseerd centrum

MEN-2 is een zeldzaam voorkomende en ingewikkelde ziekte. Het is belangrijk dat onderzoek, eventuele behandeling en controle-onderzoeken plaatsvinden in een ziekenhuis waar specialisten werken die ervaring hebben met dit syndroom.

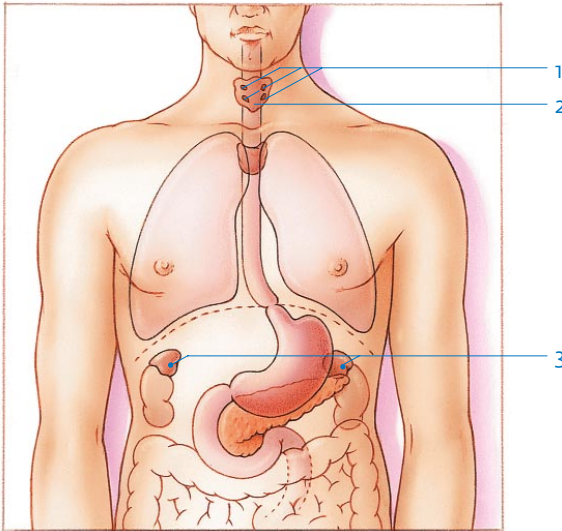
In Nederland hebben naar schatting 400 mensen het MEN-2-syndroom. De ziekte ontstaat door een erfelijke aanleg. Het MEN-2-syndroom komt daarom meestal bij meer familieleden en in verschillende generaties voor. Verschijnselen van het MEN-2-syndroom kunnen soms al op de kinderleeftijd ontstaan. Maar dit kan ook gebeuren op (veel) latere leeftijd.

Bij MEN-2 ontstaan gezwellen in klieren, organen en weefsels die hormonen produceren. Hormonen zijn stoffen die via het bloed 'signalen' afgeven. Ze beïnvloeden de werking van bepaalde organen of processen in ons lichaam. Een hormoonproducerende (= endocriene) klier is bijvoorbeeld de schildklier. De schildklier produceert de hormonen thyroxine (dat de stofwisseling in alle cellen regelt) en calcitonine (dat het kalkgehalte van het bloed regelt). Andere hormoonproducerende klieren zijn bijvoorbeeld de bijnieren.

Gezwellen die in zulke klieren, organen of weefsels ontstaan, zijn woekeringen van hormoonproducerende cellen. Deze gezwellen produceren daarom vaak hormonen. Daardoor kan bij MEN-2 een overproductie van bepaalde hormonen ontstaan.

Bij het MEN-2-syndroom ontstaan er meestal gezwellen in meer dan een klier, orgaan of weefsel. De gezwellen zijn aanvankelijk meestal goedaardig, maar zij kunnen na verloop van tijd kwaadaardig worden. De klachten zijn afhankelijk van de klieren die zijn aangetast. Hoewel de tumoren bij MEN-2 soms gelijktijdig op verschillende plaatsen ontstaan, gebeurt dat onafhankelijk van elkaar. Als u een tumor in een bepaalde klier heeft, wil dat dus niet altijd zeggen dat er ook een tumor in een andere klier zal (zijn) ontstaan.

Bij het MEN-2-syndroom zijn er bijna altijd gezwellen in de schildklier. Bij ongeveer de helft van de patiënten ontstaat ook een tumor in de bijnieren. Een veel kleiner deel krijgt een tumor in de bijnieren.



3- Plaatsen waar MEN-2 kan voorkomen

1. bijschildklieren
2. schildklier
3. bijniere

Twee typen MEN-2

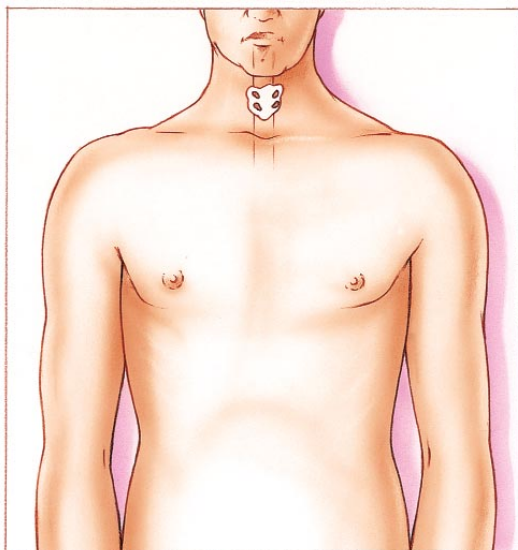
Er zijn twee typen MEN-2: **MEN-2A** en **MEN-2B**. MEN-2A komt het meeste voor.

Bij MEN-2B komen geen tumoren voor in de bijschildklieren. Schildkliertumoren bij MEN-2B zijn vaak kwaadaardiger en agressiever dan schildkliertumoren bij MEN-2A en kunnen op jongere leeftijd ontstaan dan bij MEN-2A. Daarnaast gaat MEN-2B vaak samen met knobbeltjes op de punt van de tong, op de lippen en in de slijmvliezen van de maag of de darm. En er is bij MEN-2B vaak een kenmerkende lichaamsbouw: lang, slank en met weinig spierontwikkeling. Dit wordt het **Marfanachtig uiterlijk** genoemd.

In de volgende hoofdstukken leest u in welke organen tumoren kunnen ontstaan en wat voor klachten zij kunnen veroorzaken. Per orgaan kunt u lezen welk onderzoek nodig kan zijn en waaruit de behandeling kan bestaan.

De schildklier

Bij bijna alle mensen met het MEN-2-syndroom ontstaat vroeg of laat een tumor in de schildklier. De schildklier ligt in het midden van de hals, net onder de adamsappel. De schildklier is vlindervormig, bestaat uit twee kwabben en is opgebouwd uit zogenoemde follikels. Dit zijn holtes waarvan de wanden bekleed zijn met **follikelcellen**. Die cellen maken het schildklierhormoon (thyroxine). Thyroxine regelt de stofwisseling in alle lichaamscellen. Een tweede groep cellen in de schildklier zijn de zogenoemde c-cellen, die het hormoon calcitonine maken. Dit hormoon voorkomt dat het kalkgehalte in het bloed te hoog wordt. De c-cellen liggen aan de buitenkant tegen de follikelcellen aan.

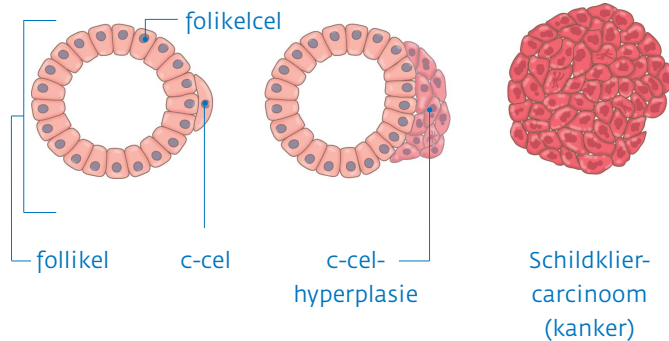


4- De schildklier

Een van de meest voorkomende verschijnselen van het MEN-2-syndroom is het woekeren van c-cellen in beide schildklierkwabben. Die gezwelvorming is aanvankelijk

goedaardig (**celhyperplasie**) en wordt geleidelijk kwaadaardig (**medullair schildkliercarcinoom**).

Over het algemeen ontwikkelt het medullair schildkliercarcinoom zich heel langzaam (zie illustratie 5). Het duurt meestal jaren tot tientallen jaren voordat iemand er iets van merkt. De eerste klacht kan een voelbaar knobbeltje zijn. Ontstaan er slikklachten, heesheid, vermagering of diarree, dan is de tumor meestal al groot en doorgegroeid in de omgeving. Ook kan de tumor uitzaaien naar lymfeklieren in de hals. Via deze lymfeklieren kunnen ook elders in het lichaam uitzaaiingen ontstaan, vooral in de longen, de lever en de botten.



5. Ontwikkeling van het medullair schildkliercarcinoom

Bij c-celhyperplasie blijven de c-cellen nog binnen het kapsel van de follikelcel. Als de cellen zich daarna verder vermenigvuldigen en het kapsel doorbreken, is sprake van kanker.

Onderzoek

Bij klachten of aanwijzingen voor een tumor in de schildklier **kunnen** de volgende onderzoeken nodig zijn.

Bloedonderzoek – Bij mensen van wie bekend is dat zij een erfelijke aanleg voor MEN-2 hebben, wordt regelmatig het calcitonine-gehalte in het bloed bepaald (zie pagina 27). Een verhoging van het calcitonine-gehalte wijst op een toename van het aantal c-cellen. Die toename is al aantoonbaar ruimschoots voordat een tumor kwaadaardig wordt. Behandeling kan daardoor in een vroeg stadium plaatsvinden.

Schildklierpunctie – Bij iemand die een voelbare zwelling heeft in de schildklier, kan een schildklierpunctie gedaan worden. Hierbij wordt met een naald een beetje schildklierweefsel weggenomen. Een patholoog onderzoekt het weefsel onder de microscoop om vast te stellen of er kwaadaardige cellen in de zwelling aanwezig zijn. Met behulp van speciale bewerkingen is te achterhalen of er sprake is van het medullaire schildkliercarcinoom of eventueel van een andere vorm van schildklierkanker.

Behandeling en verloop

Is een medullair schildkliercarcinoom aangetoond, dan is een operatie de aangewezen behandeling. Het is de enige behandeling waarmee genezing te bereiken is, als de ziekte tenminste niet te ver is voortgeschreden. Men noemt dit een **curatief** bedoelde behandeling. De schildklier wordt tijdens de operatie in zijn geheel weggenomen, omdat alleen dan zeker is dat alle c-cellen verwijderd zijn. Als er in de hals vergrote lymfeklieren zijn, haalt de chirurg die eveneens weg.

Om te bepalen of er uitzaaiingen zijn, wordt na de operatie regelmatig het calcitonine-gehalte in het bloed gecontroleerd.

Als voor, tijdens of na de operatie (bij een controle) blijkt dat er uitzaaiingen zijn, is een curatieve behandeling niet meer mogelijk. Over het algemeen ontwikkelt de ziekte zich ook dan vrij langzaam.

Er zijn zogenoemde **palliatieve** behandelingen die de ziekte (tijdelijk) kunnen remmen en/of eventuele klachten kunnen verminderen. Voorbeelden daarvan zijn chemotherapie, bestraling (radiotherapie) en behandelingen met radioactieve stoffen.

Na verwijdering van de schildklier hoeft u geen medicijn ter aanvulling van het ontbrekende hormoon calcitonine te gebruiken. Het lichaam beschikt over andere hormonen die met calcitonine vergelijkbaar zijn.

Het hormoon thyroxine moet wel worden aangevuld, want door een tekort aan thyroxine verbranden voedingsstoffen onvoldoende (**hypothyreoïdie**).

Daardoor kunt u:

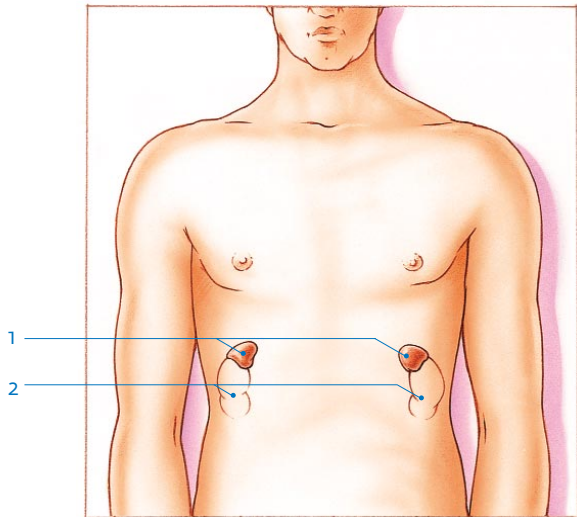
- last krijgen van traagheid;
- het snel koud hebben;
- last krijgen van een droge huid;
- last hebben van een moeilijke stoelgang.

Na verwijdering van de schildklier heeft u daarom uw verdere leven dagelijks thyroxinetabletten nodig. De hoeveelheid die voor u het beste is (de dosis) moet nauwkeurig worden vastgesteld. Bij iedereen duurt het enige tijd voordat de juiste dosis vaststaat. Bij een goede dosering hebben deze tabletten geen bijwerkingen.

De bijnieren

De bijnieren liggen bovenop de nieren en bestaan uit twee delen: het **bijniermerg** en de **bijnierschors**.

Ongeveer de helft van de patiënten met MEN-2 krijgt een tumor in de bijnieren. Van deze mensen heeft 70% een tumor in **beide** bijnieren. De tumor zit altijd in het bijniermerg. Zo'n tumor heet ook wel een feochromocytoom en is vrijwel altijd goedaardig.



6.

De nieren en bijnieren

1. bijnieren
2. nieren

Het **bijniermerg** produceert de hormonen **adrenaline** en **noradrenaline** en geeft deze aan het bloed af. Deze hormonen helpen het lichaam zich aan te passen bij zowel psychische stress (bijvoorbeeld angst) als lichamelijke stress (bijvoorbeeld inspanning of griep). Onder invloed van adrenaline en noradrenaline versnellen de hartslag en de ademhaling, stijgt de bloeddruk en verwijden de bloedvaten in de spieren. Daarnaast zorgen deze hormonen door afbraak van suikers voor het vrijkomen van meer energie.

De **bijnierschors** ligt als een schil om het bijniermerg en produceert onder meer de hormonen **cortisol**, **aldosteron** en **androgenen**. Cortisol regelt de reacties op stress en ontstekingen. Aldosteron heeft een rol in de water- en zout-huishouding van het lichaam. Androgenen zijn geslachtshormonen die bij mannen zorgen voor de ontwikkeling en handhaving van de geslachtskenmerken. Bij vrouwen hebben androgenen een functie bij de eisprong en de lichaamsbehaaring.

Klachten

Een feochromocytoom kan grote hoeveelheden adrenaline en noradrenaline produceren. Dat kan klachten veroorzaken als hoofdpijn, hoge bloeddruk, hartkloppingen, overmatig transpireren, angst, trillingen, bleekheid, pijn op de borst, misselijkheid en braken.

Deze verschijnselen treden bij sommige mensen alleen tijdens aanvallen op, maar zijn bij anderen voortdurend aanwezig. In beide situaties raakt het lichaam uitgeput en ontstaat vaak vermagering, ondanks een goede eetlust.

Onderzoek

Bij klachten of aanwijzingen voor een tumor in de bijnieren **kunnen** de volgende onderzoeken nodig zijn.

Urineonderzoek – Bijniermerghormonen worden via de urine uitgescheiden en hun hoeveelheid kan daarin gemeten worden. Verhoogde waarden kunnen wijzen op een overmatige werking van het bijniermerg, mogelijk door een tumor in een of beide bijnieren.

MRI (Magnetic Resonance Imaging) – Bij deze onderzoeksmethode wordt gebruikgemaakt van een magneetveld in combinatie met radiogolven en een computer. De techniek maakt 'dwars- of lengtedoorsneden' van het lichaam zichtbaar, waardoor een eventuele tumor in beeld komt. Tijdens dit onderzoek ligt u in een soort koker. Sommige mensen ervaren het onderzoek daardoor als benauwend.

Een MRI-apparaat maakt nogal wat lawaai. Hiervoor krijgt u oordopjes in; soms kunt u naar (uw eigen) muziek luisteren. Via de intercom blijft altijd contact bestaan tussen u en de laborant, die tijdens het onderzoek in een andere ruimte is. Soms wordt tijdens het onderzoek via een ader in uw arm een contrastvloeistof toegediend.

Nucleair onderzoek – Dit is een onderzoek waarmee zichtbaar te maken is waar de bijniertumor(en) exact zit(ten). Voor nucleaire onderzoek krijgt u via een ader in uw arm een radioactieve stof toegediend. Tumorcellen nemen deze stof sneller op dan gewone cellen. Een speciale camera kan de radioactiviteit die eventuele tumoren uitstralen in beelden omzetten. De gebruikte hoeveelheid radioactiviteit is zo gering, dat deze niet schadelijk is voor uw gezondheid of die van anderen. Gedurende de wachttijd tussen de injectie en het maken van de foto's kunt u eventueel naar buiten en/of naar huis. De radioactieve stof is binnen enkele dagen uit uw lichaam verdwenen.

Behandeling en verloop

Bijniertumoren hoeven alleen behandeld te worden als de tumor een hormoon produceert en daardoor klachten veroorzaakt of als de tumor kwaadaardig is.

In beide gevallen is een operatie nodig. Als het mogelijk is, wordt alleen het deel van de bijnier(en) verwijderd waarin de tumor zit. Als dat niet kan, moet de chirurg de bijnier(en) helemaal verwijderen.

Als beide bijniereën in hun geheel worden verwijderd, dan worden de bijnierschorshormonen cortisol en aldosteron niet meer aangemaakt. Zonder die hormonen kan een mens niet leven. Daarom moet u dan voortaan bijnierschorshormonen in tabletvorm slikken. Voor bijniermerghormonen geldt dat niet, omdat uw lichaam die ook op andere plaatsen aanmaakt.

De hoeveelheid bijnierschorshormonen die u nodig heeft (dosis) moet in overleg met uw behandelend specialist in bepaalde situaties tijdelijk (sterk) verhoogd worden. Dit is het geval bij ziekte, koorts, intensief sporten en bij veel stress.

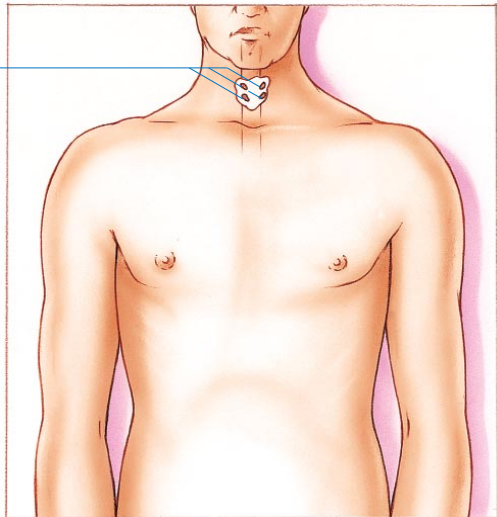
Als u onverwachts in een situatie komt waarin u extra bijnierschorshormonen nodig heeft, kan een **Addisonse crisis** ontstaan. Dat is een plotselinge, ernstige ontregeling van belangrijke lichaamsfuncties, waardoor zelfs een coma kan ontstaan. In zo'n situatie is het van levenbelang dat een arts snel cortisol via een injectie toedient. Mensen die risico hebben op een Addisonse crisis, wordt geadviseerd een sos-kettinkje of brief hierover bij zich te dragen en altijd een noodampul hydrocortison onder handbereik te hebben. In geval van nood kan dan snel en juist gehandeld worden.

De bijschildklieren

Het menselijk lichaam heeft vier bijschildklieren. Ze liggen vóór in de hals, dicht bij de schildklier. De bijschildklieren produceren bijschildklierhormoon (PTH). PTH regelt het kalkgehalte in het bloed door kalkopname uit de botten en het voedsel te bevorderen en de uitscheiding van kalk in de urine te remmen.

Ongeveer 20% van de patiënten met MEN-2A krijgt een bijschildkliertumor. Deze - doorgaans goedaardige - tumoren veroorzaken een overproductie van het bijschildklierhormoon, ofwel **hyperparathyreoïdie**. Door die overproductie raakt het kalkgehalte in het bloed verhoogd.

De bijschildklieren



Klachten

Klachten door overproductie van bijschildklierhormoon ontstaan meestal heel geleidelijk.

De belangrijkste zijn:

- vermoeidheid en zwakte;
- spierpijn;
- botpijn;
- verminderde eetlust;

- misselijkheid en braken;
- moeilijke stoelgang;
- hoge bloeddruk;
- neerslachtigheid.

Als het bijschildklierhormoongehalte in het bloed lang hoog blijft, wordt steeds meer kalk aan de botten onttrokken. Daardoor worden de botten broos en neemt het risico op botbreuken toe. Ook kan het hoge kalkgehalte van het bloed de nieren laten verkalken en nierstenen veroorzaken, waardoor de nieren slechter gaan werken. Daarom is behandeling nodig. Meestal verdwijnen de klachten na behandeling.

Onderzoek

Bij klachten of aanwijzingen voor een tumor in een of meer bijschildklieren, **kunnen** de volgende onderzoeken nodig zijn.

Bloedonderzoek – Hierbij worden het kalkgehalte en de hoeveelheid bijschildklierhormoon (PTH) in het bloed gemeten. Verhoogde waarden wijzen erop dat de bijschildklieren te hard werken, mogelijk als gevolg van een tumor in een of meer bijschildklieren.

Echografie – Dit is een onderzoek met behulp van geluidsgolven. Deze golven zijn niet hoorbaar, maar de weerkaatsing (echo) ervan maakt organen en/of weefsels zichtbaar op een beeldscherm. Een eventuele tumor in de bijschildklieren kan zo in beeld worden gebracht.

Tijdens het onderzoek ligt u op een onderzoektafel. Nadat op uw huid een geleid is aangebracht, wordt daarover een klein apparaat bewogen dat geluidsgolven uitzendt. De afbeeldingen op het beeldscherm kunnen op foto's worden vastgelegd.

Bij onderzoek naar de bijschildklieren wordt meestal de zogenoemde **doppler-echografie** toegepast. Hierbij kan ook de stroomsnelheid in bloedvaten worden vastgesteld. Veranderingen in die snelheid kunnen wijzen op een afwijking in het bloedvat, veroorzaakt door een tumor. Echografie is een eenvoudig, niet belastend onderzoek.

Nucleair onderzoek – zie pagina 14.

CT-scan (computertomografie) – Een computertomograaf is een apparaat waarmee organen en/of weefsels zeer gedetailleerd in beeld worden gebracht. Bij het maken van een CT-scan wordt gelijktijdig gebruikgemaakt van röntgenstraling en een computer. Het apparaat heeft een ronde opening waar u, liggend op een beweegbare tafel, doorheen wordt geschoven. Terwijl de tafel verschuift, maakt het apparaat een serie foto's waarop telkens een ander 'plakje' van het orgaan of weefsel staat afgebeeld. Deze 'dwarsdoorsneden' geven een beeld van de plaats, grootte en uitbreidheid van een mogelijke tumor. Vaak is een contrastvloeistof nodig. Meestal krijgt u deze vloeistof tijdens het onderzoek in een bloedvat van uw arm gespoten. Contrastvloeistof kan een warm en weëig gevoel veroorzaken. Sommige mensen worden er een beetje misselijk van. Om ervoor te zorgen dat u hier zo min mogelijk last van heeft, is het advies enkele uren voor het onderzoek niet te eten en te drinken.

MRI – zie pagina 13.

Behandeling en verloop

Als de onderzoeken een of meer tumoren in de bijschildklieren aantonen, dan moeten deze geheel of gedeeltelijk worden weggenomen. Wanneer alle vier de bijschildklieren worden verwijderd, plaatst de chirurg meestal een deel van één van de bijschildklieren in de onderarm. Op die plaats kan dat stukje klierweefsel hormoon aanmaken en dus de functie van de bijschildklieren overnemen.

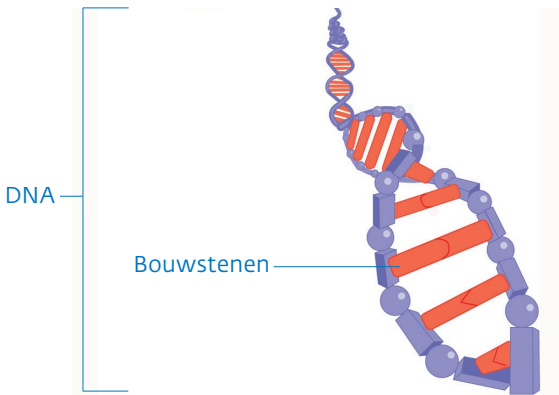
Na de operatie kan het kalkgehalte in het bloed te laag zijn. In dat geval krijgt u vitamine D en/of kalktabletten om het tekort aan te vullen.

Hoe ontstaat een erfelijke aanleg?

Ons lichaam is opgebouwd uit miljarden cellen. In de kern van onze lichaamscellen zitten 46 chromosomen: 23 van de vader en 23 van de moeder. Chromosomen bestaan uit lange strengen DNA, die stevig opgerold zijn.

In het DNA is al onze erfelijke informatie opgeslagen.

DNA kunt u zich voorstellen als een lange, spiraalvormige, dubbele keten van miljoenen bouwstenen.



8.
DNA

Genen

De chromosomen zijn onderverdeeld in genen. Genen zijn lange stukken DNA. Elk gen bevat informatie over een bepaalde erfelijke eigenschap. Er zijn onder andere genen die bepalen welke bloedgroep of kleur ogen u heeft. Genen informeren de lichaamscellen bovendien wanneer ze bepaalde taken moeten uitvoeren. Zo zijn er genen die de cellen aanzetten tot delen. Weer andere genen geven de cellen een signaal wanneer ze moeten stoppen met delen. Onze genen erven wij via de chromosomen van onze ouders. Van elk afzonderlijk gen hebben we twee exemplaren: één afkomstig van onze moeder en één van onze vader. Dit genetisch materiaal is samengekomen bij de bevruchting. In de samengesmolten eikel en zaadcel (de kiemcel) zit dus een dubbele genenset. Deze genenset zit in al onze lichaamscellen.

Erfelijke verandering in het MEN-2-gen

De oorzaak van het MEN-2-syndroom is een erfelijke verandering (**mutatie**) in het MEN-2-gen, ook wel het RET-gen genoemd. Dat gen bevat de code voor een eiwit dat de cel kan aanzetten tot delen. De cel moet daartoe eerst een signaal ontvangen. Bij een mutatie van het RET-gen worden cellen echter ook zonder dat signaal aangezet tot delen. Zo ontstaat er een ongeremde celdeling die tumorvorming tot gevolg heeft. Het RET-gen noemt men daarom ook wel een oncogen of 'kankergen'.

Verskillende mutaties bekend

Er zijn veel verschillende mutaties in het RET-gen bekend die het MEN-2-syndroom veroorzaken. Afhankelijk van de RET-mutatie die iemand heeft, ontwikkelt zich een meer of minder ernstige vorm van MEN-2. In sommige MEN-2-families komen daarom alleen schildkliertumoren voor, terwijl in andere families zich daarnaast ook bijnier- en bijschildkliertumoren ontwikkelen.

Hoe verloopt de overerving?

De aanleg voor MEN-2 is **dominant erfelijk**. Dat wil zeggen dat een erfelijke mutatie in één van de twee RET-genen de aanleg bepaalt. Het gemuteerde gen zit in alle lichaamscellen en is afkomstig van een van de ouders.

Vrouwen en mannen met een aanleg voor MEN-2 kunnen die aanleg doorgeven aan hun kinderen. **Elk** kind van iemand met MEN-2 heeft 50% kans om de aanleg te erven. De kans dat dat niet gebeurt is dus ook 50%. De kans om de aanleg te erven is even groot voor zonen als voor dochters.

Als eenmaal bekend is dat in een familie een genmutatie voorkomt, kan DNA-diagnostiek (zie pagina 23) uitwijzen wie drager is en wie niet.

Familieleden die de mutatie niet hebben, kunnen deze ook niet doorgeven aan hun kinderen. Zijzelf en hun eventuele kinderen hebben geen risico om MEN-2 te krijgen.



Mensen met een mutatie in het MEN-2-gen krijgen bijna allemaal het MEN-2-syndroom, soms al op (zeer) jonge leeftijd. Bij sommigen uit zich de ziekte niet door duidelijke klachten, maar is het wel af te leiden uit bloed- of urine-onderzoek.

Spontane mutatie

Het komt vrij regelmatig voor dat MEN-2 ontstaat zonder dat een van de ouders de aanleg heeft. Dat wordt een 'spontane genmutatie' genoemd. Bij MEN-2A komt dit minder vaak voor dan bij MEN-2B.

De genmutatie is ontstaan in de eicel van de moeder, in de zaadcel van de vader, of vrijwel onmiddellijk na de samensmelting van eicel en zaadcel. Een spontane mutatie is vervolgens overdraagbaar naar volgende generaties. Ieder kind van iemand met een spontane mutatie heeft 50% kans om deze mutatie te erven.

Drager

Wie bij de geboorte een mutatie in het MEN-2-gen in alle lichaamscellen heeft (een zogenoemde kiembaanmutatie), heeft een erfelijke aanleg voor het MEN-2-syndroom. Mensen met de kiembaanmutatie worden ook wel drager van het ziekmakende gen genoemd. Het gemuteerde gen kan worden doorgegeven aan de volgende generatie.

Erfelijkheidsonderzoek

Medewerking

Bedenk dat erfelijkheidsonderzoek niet alleen voor uzelf, maar ook voor uw gezin en familie gevolgen kan hebben. Bijvoorbeeld omdat u doorgaans hun medewerking nodig heeft bij het onderzoek.

Klinisch geneticus

Een klinisch geneticus is een arts die gespecialiseerd is in de erfelijkheid van ziekten.

Genetisch consulent

Een genetisch consulent is een verpleegkundige of andere paramedicus die eveneens gespecialiseerd is in erfelijkheidsvraagstukken.

Als u of een naast familielid (bijvoorbeeld vader, moeder, zus of broer) MEN-2 heeft, dan komt u in aanmerking voor erfelijkheidsonderzoek.

Erfelijkheidsonderzoek wordt verricht in klinisch genetische centra of poliklinieken erfelijke/familiaire tumoren. Voor een bezoek aan zo'n centrum of polikliniek heeft u een verwijzing van uw huisarts of specialist nodig. De adressen vindt u achter in deze brochure.

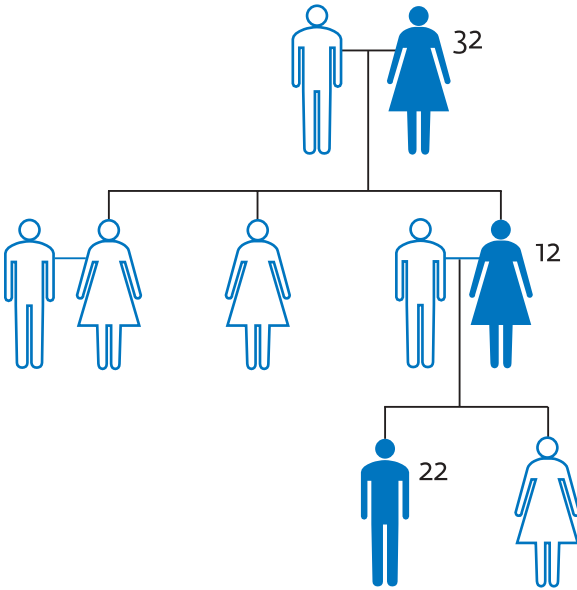
Wat is erfelijkheidsonderzoek?

Erfelijkheidsonderzoek is erop gericht om te achterhalen of iemand een erfelijke aanleg heeft voor een ziekte (in dit geval dus MEN-2) en of die aanleg bij meer familieleden voorkomt. Deskundigen gebruiken daarvoor stamboomonderzoek en DNA-onderzoek. Vervolgens geven zij aan welke maatregelen degenen met een erfelijke aanleg kunnen nemen om het ontstaan van MEN-2-tumoren in een zo'n vroeg mogelijk stadium te ontdekken en te laten behandelen.

Stamboomonderzoek – Om na te gaan of MEN-2 in uw familie voorkomt (en om te bepalen om welke familieleden het gaat) is het nodig de ziektegeschiedenis van uw familie in kaart te brengen. Er is informatie nodig over het voorkomen van de uitingsvormen van MEN-2 bij minstens twee generaties. Meestal moeten hiervoor medische gegevens van familieleden worden opgevraagd. Daarvoor is uiteraard toestemming van de betrokkenen nodig.

Met behulp van die informatie - namelijk over de tumoren en de leeftijd waarop deze werden vastgesteld - is een 'medische stamboom' samen te stellen.

Een klinisch geneticus of genetisch consulent analyseert zo het patroon waarmee het MEN-2-syndroom in uw familie optreedt.



12, 22, 32 = leeftijd waarop het MEN-2-syndroom werd vastgesteld

9. Stamboom

Bij een stamboom-onderzoek kijkt men in de familie bij wie en op welke leeftijd MEN-2-tumoren zijn vastgesteld. In dit voorbeeld zijn gegevens van drie generaties bloedverwanten achterhaald: grootouders, hun kinderen en kleinkinderen.

DNA-diagnostiek – Dit onderzoek richt zich op de erfelijke informatie in de lichaamscellen. Daarbij zoekt men naar een mutatie in het RET-gen. DNA-onderzoek begint in principe altijd bij iemand bij wie een of meer MEN-2-tumoren zijn vastgesteld.

Voor het DNA-onderzoek worden twee buisjes bloed afgenomen. In het laboratorium onderzoekt men de DNA-volgorde van het RET-gen. Door vergelijking met de normale volgorde kan men dan de mutatie op het spoor komen. Deze zogenoemde mutatie-analyse neemt drie tot zes maanden in beslag.

Al het DNA-onderzoek in Nederland naar MEN-2 vindt plaats bij de afdeling Medische Genetica van het Universitair Medisch Centrum Utrecht. Het klinisch genetisch centrum waarnaar u bent verwezen, regelt dit voor u. Het benodigde bloed kan bij u in de buurt worden afgenomen.

Is bij de eerste onderzochte persoon eenmaal een genmutatie vastgesteld, dan kan een mutatie-analyse bij andere familieleden uitsluitsel geven wie wel en wie geen drager is. Omdat dan inmiddels bekend is naar welke specifieke genverandering men zoekt, gaat het onderzoek meestal sneller (gemiddeld vier tot zes weken). Bij MEN-2 adviseren specialisten ook jonge kinderen die mogelijk drager zijn te laten testen.

Uitslag

Bij patiënten met MEN-2 wordt vrijwel altijd een mutatie in het RET-gen aangetoond. Als bij de eerste onderzochte MEN-2-patiënt binnen een familie een genmutatie wordt aangetoond, heeft dat



voor de patiënt zelf in medisch opzicht doorgaans geen consequenties. Vanwege het ziektebeeld heeft deze persoon al adviezen voor een operatie en/of controle-onderzoeken gekregen. Het DNA-onderzoek verandert daar over het algemeen niets aan.

Directe familieleden krijgen na de uitslag het advies om eveneens DNA-onderzoek te laten doen. Dat onderzoek kan uitwijzen wie de aanleg voor MEN-2 wel heeft en wie niet. Familieleden die de genmutatie **niet** hebben, hoeven geen controle-onderzoeken te laten doen. Zij en hun eventuele kinderen hebben geen aanleg voor MEN-2.

Familieleden die de mutatie **wel** hebben, krijgen het advies de werking van schildklier, bijschildklieren en bijniereen regelmatig te laten controleren. De klinisch geneticus zal ook de mogelijkheid bespreken om de schildklier uit voorzorg te laten verwijderen.

Preventieve operatie en controle-onderzoeken

Preventieve schildklierverwijdering en controle-onderzoeken zijn bedoeld om ziekteverschijnselen te voorkomen of in elk geval zo vroeg mogelijk te ontdekken en te behandelen.

Preventieve schildklierverwijdering

Bij verreweg de meeste MEN-2-families vormen zich tumoren in de schildklier. Die tumoren hebben de neiging om kwaadaardig te worden. Dat proces kan al op jonge leeftijd beginnen. Om deze ontwikkeling te voorkomen, wordt bij kinderen bij wie DNA-diagnostiek een erfelijke aanleg heeft aangetoond, geadviseerd om de schildklier uit voorzorg te laten verwijderen.

Het is afhankelijk van de ernst van de ziekte bij familieleden en van de soort mutatie op welke leeftijd deze operatie het beste kan plaatsvinden. Bij MEN-2B is de beste leeftijd om de schildklier te laten verwijderen tussen zes maanden en een jaar. Bij MEN-2A is dit, afhankelijk van de mutatie, vanaf vier jaar.

Als op latere leeftijd iemand drager van een gemuteerd RET-gen blijkt, kan een operatie alsnog plaatsvinden. Alleen is dan minder zeker dat daarmee de groei van eventuele



kwaadaardige cellen gestopt kan worden. Er zijn dan mogelijk al (vaak niet aantoonbare) uitzaaiingen elders in het lichaam aanwezig.

Na een schildklierverwijdering is het nodig om levenslang het schildklierhormoon thyroxine te slikken (zie pagina 11).

Controle-onderzoeken

Mensen (ook kinderen) bij wie het MEN-2-syndroom of de aanleg daarvoor is vastgesteld, krijgen het advies zich regelmatig te laten onderzoeken door een endocrinoloog. Dit geldt ook voor mensen die gezien hun familiegeschiedenis deze aanleg mogelijk hebben.

Deze regelmatige controle-onderzoeken geven echter geen garantie op vroegtijdige ontdekking en succesvolle behandeling.

Endocrinoloog

Een endocrinoloog is een internist gespecialiseerd in ziekten van hormoonproducerende organen.

Controle-onderzoeken worden geadviseerd aan:

- Mensen met diagnose MEN-2.
- Mensen met een mutatie in het MEN-2-gen.
- Eerstegraads familieleden (zus, broer, vader, moeder, dochter, zoon) van een 'bewezen' mutatiedrager die zelf (nog) geen DNA-onderzoek hebben laten doen.

Controle-onderzoeken bestaan uit:

- Calcitoninebepaling in het bloed. Een kleine toename van het hormoon in het bloed duidt op woekering van c-cellen, al voordat deze kwaadaardig worden. Bij een toename van het calcitonine-gehalte zal een schildklierverwijdering geadviseerd worden. Dit onderzoek is niet (meer) nodig als de schildklier preventief is verwijderd en er geen kwaadaardige cellen zijn gevonden. In andere situaties moet het calcitonine-gehalte minimaal eens per jaar worden bepaald.

- Bepaling van het kalkgehalte en bijschildklierhormoon (PTH) in het bloed.
Dit onderzoek vindt een- tot tweemaal per jaar plaats. Mochten de hoeveelheden in het bloed stijgen, dan kan aanvullend onderzoek naar de bijschildklieren nodig zijn.
- Bepaling van de hoeveelheid bijniermerghormonen in de urine. Dit urine-onderzoek moet halfjaarlijks gebeuren.

Overwegingen bij erfelijkheidsonderzoek

Erfelijkheidsonderzoek brengt emoties met zich mee en roept veel vragen op. Wie wil er in de familie wel of niet over praten. Wie wil zich laten onderzoeken en wie juist niet. Wat doe ik als ik de erfelijke aanleg blijik te hebben. Wat betekent dat voor mijn kinderen.

Bovendien kan de confrontatie met erfelijkheidsonderzoek nare herinneringen oproepen. Bijvoorbeeld aan het feit dat familieleden MEN-2 hebben gehad of daar misschien aan zijn overleden. Niet iedereen wil daarmee geconfronteerd worden.

Iedereen heeft het recht om al dan niet op de hoogte te willen zijn van het eventuele risico op ziekten. Maar degene die als eerste van de familie erfelijkheidsonderzoek laat doen, neemt een stap die ook voor andere familieleden consequenties heeft. Want zodra een erfelijke aanleg wordt aangetoond, worden zij eveneens met keuzes geconfronteerd. Er kunnen familieleden zijn die dit moeilijk vinden om te accepteren. Dat kan de onderlinge verhoudingen onder druk zetten.

Een veelgenoemde reden om erfelijkheidsonderzoek te laten doen, is de mogelijkheid dat DNA-diagnostiek kan uitwijzen dat u (en daarmee ook uw kinderen) de genafwijking niet heeft. Dan weet u dat controle-onderzoeken niet (meer) nodig zijn.

Als u de genmutatie wel heeft, is een schildklierverwijdering mogelijk. Hoewel regelmatige calcitonine-bepalingen dan vaak niet (meer) nodig zijn, worden wel andere controle-onderzoeken geadviseerd. Deze controle-onderzoeken kunnen geruststellend, maar ook belastend zijn. Bijvoorbeeld als de conclusie is dat een of meer operaties nodig zijn. Verder bestaat de kans dat uw kinderen de mutatie ook hebben en zult u het advies krijgen hen ook te laten testen. Als een kind drager is, kan al op jonge leeftijd een schildklieroperatie geadviseerd worden. Dat is natuurlijk een ingrijpende gebeurtenis voor u en uw kind.



Ondersteuning

Het is belangrijk de beslissing of u wel of geen erfelijkheidsonderzoek wilt laten doen, niet te overhaasten. Laat u goed voorlichten, onder meer over de gevolgen die dergelijk onderzoek kan hebben.

Betrek, als u dat prettig vindt, mensen uit uw naaste omgeving bij het nadenken over uw keuze. Probeer een keuze te maken waar u helemaal achter staat. Stel uzelf de vraag of dit het juiste moment is om het onderzoek te starten. Bovendien kunt u aan uw directe en verdere familieleden de vraag voorleggen in hoeverre zij de uitslag willen weten.

Gezien de mogelijke emotionele belasting en de vele vragen die kunnen spelen, kan de klinisch geneticus of genetisch consulent u een gesprek met een maatschappelijk werker of psycholoog aanbieden. Deze zijn verbonden aan het klinisch genetisch centrum of de polikliniek erfelijke/familiaire tumoren. U kunt ook zelf om deze ondersteuning vragen. Zo'n gesprek kan gaan over de verschillende keuzen die aan de orde komen, over het informeren van familieleden en

over de mogelijke gevolgen die het erfelijkheidsonderzoek voor u en hen kan hebben. De ondersteuning kan ook bestaan uit begeleiding in het leren omgaan met (het risico van) een erfelijke ziekte.

Na de uitslag

Als een erfelijke aanleg wordt uitgesloten (u bent dan 'niet-drager'), geeft dat vaak een gevoel van opluchting. Toch is dat soms niet het enige wat mensen voelen. Mensen die erfelijkheidsonderzoek laten doen, houden rekening met de mogelijkheid drager te zijn. Als dat niet het geval is, kan het tijd kosten om daaraan te wennen. Niet-dragers kunnen zich schuldig voelen ten opzichte van familieleden die de erfelijke aanleg wél hebben. Soms moet naar een nieuwe verstandhouding gezocht worden.

Voor iemand die te horen krijgt dat hij wel drager van MEN-2 is, is dat meestal een belastende boodschap. Ook wanneer het een bevestiging is van een al langer bestaand vermoeden. Het verwerken van dit nieuws kan tijd kosten. Er kan van alles meespelen. U zult bijvoorbeeld advies krijgen over controle-onderzoeken.

Er zijn dragers die zich – zonder dat zij (symptomen van) de ziekte hebben – toch patiënt voelen en door anderen ook zo behandeld worden.

Ouders kunnen zich schuldig voelen omdat ze de erfelijke aanleg voor MEN-2 (mogelijk) aan hun kinderen hebben doorgegeven. Ze kunnen zich zorgen maken om de gezondheid en de toekomst van hun kinderen. En bij iemand die nog geen kinderen heeft, kan het besef een erfelijke aanleg voor MEN-2 te hebben, meespelen in de beslissing om wel of geen kinderen te willen krijgen.

Belangengroep M.E.N.

Sommige mensen stellen prijs op contact met mensen die uit eigen ervaring weten hoe het is om (de aanleg voor) MEN-2 te hebben. Het uitwisselen van ervaringen en het delen van gevoelens met iemand in een vergelijkbare

situatie kunnen helpen een moeilijke periode door te komen. Lotgenoten hebben vaak aan een half woord genoeg om elkaar te begrijpen. Daarnaast kan het krijgen van praktische informatie een belangrijke steun zijn.

Maar anderen vinden contact met lotgenoten te confronterend of hebben er geen behoefte aan.

Bij een erfelijke ziekte zijn lotgenoten vaak in de familie te vinden, maar soms is het prettiger met een buitenstaander te praten. Contact met lotgenoten kan tot stand komen via de Belangengroep m.e.n. U vindt de adresgegevens van deze patiëntenorganisatie achter in deze brochure (zie pagina 37).

Maatschappelijke gevolgen

De uitkomsten van erfelijkheidsonderzoek kunnen onder meer aan de orde komen bij het aanvragen, veranderen of afsluiten van een verzekering. Het is daarom van belang dat u voorafgaand aan het erfelijkheidsonderzoek wordt voorgelicht over het doel daarvan, de wijze waarop het wordt uitgevoerd en over de gevolgen die de uitslag voor u kan hebben.

Verzekeringen

Het hebben van een ziekte of een erfelijke aanleg daarvoor, kan consequenties hebben bij het afsluiten of veranderen van verzekeringen. Dit geldt niet voor het **basispakket van de zorgverzekering**. Elke zorgverzekeraar is verplicht u ongeacht uw gezondheidssituatie te accepteren, tegen dezelfde voorwaarden en premie als ieder ander (acceptatieplicht). Dat geldt niet voor de **aanvullende zorgverzekering**. Hiervoor heeft de zorgverzekeraar geen acceptatieplicht. Op grond van uw gezondheidssituatie kan de zorgverzekeraar u weigeren of u slechts accepteren tegen een hogere premie dan gebruikelijk. U bent verplicht eventuele vragen over uw gezondheid of (erfelijke) ziekten in uw gezin naar waarheid te beantwoorden.

Voor het afsluiten van een **levens- of arbeidsongeschiktheidsverzekering** mogen verzekeraars u nooit verplichten erfelijkheidsonderzoek te ondergaan. Daarnaast is wettelijk vastgesteld bij welke te verzekeren bedragen de verzekeraar vragen mag stellen (de vragengrens).

Onder deze bedragen (€ 160.000,- voor een levensverzekering en € 32.000,- voor een arbeidsongeschiktheidsverzekering) mag de verzekeraar niet vragen naar het voorkomen van een erfelijke ziekte in uw familie. U hoeft dan ook niet te melden dat erfelijkheidsonderzoek is gedaan, tenzij er bij u reeds een MEN-2-tumor is vastgesteld. Regelmatige controle-onderzoeken hoeft u evenmin te melden, tenzij hierbij ziekteverschijnselen van het MEN-2-syndroom naar voren zijn gekomen.

Deze bedragen golden bij het verschijnen van [deze brochure](#).

Boven deze bedragen mag de verzekeraar eigenlijk alles vragen en moet u de vragen over uitslagen van erfelijkheidsonderzoek en gezondheidsklachten naar waarheid beantwoorden. Dat geldt ook voor vragen over de gezondheid, overlijdensoorzaak en eventueel erfelijkheidsonderzoek van familieleden. Het al dan niet toekennen van een verzekering of de hoogte van de premie kan afhankelijk zijn van uw antwoord op deze vragen.



Werk

Als u solliciteert, zit u wellicht met de vraag: "Wat moet ik wel en niet vertellen aan mijn potentiële werkgever?". Als het MEN-2-syndroom van invloed zal zijn op het uitoefenen van de functie waarnaar u solliciteert, moet u dit vertellen. Als u verwacht de functie prima aan te kunnen, hoeft u er niets over te vertellen. De werkgever mag niet vragen naar uw gezondheid. Krijgt u toch te maken met gezondheidsvragen? Dan mag u weigeren om antwoord te geven. Probeer het gesprek op een ander onderwerp te brengen.

Privacy en rechten

Als de uitslag van het erfelijkheidsonderzoek bij u bekend is, dan moet u in vrijheid kunnen kiezen hoe u hiermee verder wilt. Uw specialisten zullen u hierover adviseren. Als u besluit af te zien van bijvoorbeeld controle-onderzoeken of een behandeling, of liever heeft dat uw gegevens anoniem geregistreerd worden, moet hieraan worden voldaan.

U heeft ook het recht om uw gegevens te laten vernietigen. Dit wettelijk vastgelegde recht geldt echter niet als redelijkerwijs aannemelijk is dat het bewaren van die gegevens belangrijk kan zijn voor een ander (bijvoorbeeld een familielid).

Uw arts mag alleen medische gegevens uit erfelijkheids-onderzoek aan derden verstrekken met uw expliciete toestemming. De arts moet wel gegevens doorgeven als hij hiertoe door de wet, bijvoorbeeld als getuige voor de rechtbank, verplicht wordt.

Brochures

Bij het Breed Platform Verzekerden en Werk (BPV&W) kunt u terecht met al uw vragen over werk en verzekeringen en voor de gratis brochures [Verzekeringen en erfelijkheid](#) en [Solliciteren en gezondheid: Beter zwijgen of verstandig spreken?](#) U vindt de adresgegevens van het BPV&W achter in deze brochure (zie pagina 39).

Wilt u meer informatie?

Heeft u vragen naar aanleiding van deze brochure, blijf daar dan niet mee lopen. Persoonlijke vragen kunt u het beste bespreken met uw klinisch geneticus, endocrinoloog of genetisch consulent.

Met meer algemene vragen of voor een gesprek kunt u onder meer terecht bij ons Voorlichtingscentrum.

Voorlichtingscentrum KWF Kankerbestrijding

Ons Voorlichtingscentrum is gevestigd op:

Delflandlaan 17, 1062 EA Amsterdam

Het centrum is open op werkdagen van 9.00 tot 17.00 uur. Voor beknopte informatie kunt u zo binnenlopen. Voor een uitgebreid persoonlijk gesprek, kunt u het beste van tevoren een afspraak maken.

Met al uw vragen, maar ook over uw zorgen of twijfels, kunt u bellen met onze **gratis KWF Kanker Infolijn: 0800 - 022 66 22** (ma – vrij: 9.00 - 12.30 en 13.30 - 17.00 uur). Tevens kunt u via deze lijn 7 dagen per week, 24 uur per dag brochures bestellen.

Organisaties en instellingen kunnen uitsluitend schriftelijk of via internet bestellen: www.kwfkankerbestrijding.nl/ bestellen.

Op onze site: www.kwfkankerbestrijding.nl vindt u recente informatie over allerlei aspecten van kanker en erfelijkheid. U kunt er al onze brochures downloaden. Via het portaal www.kanker.info kunt u ook snel en gericht naar betrouwbare informatie zoeken. Het portaal is een gezamenlijk initiatief van KWF Kankerbestrijding, de Vereniging van Integrale Kankercentra (VIKC) en de Nederlandse Federatie van Kankerpatiëntenorganisaties (NFK). Het verbindt de informatie die al voorhanden is op de sites van deze drie organisaties. Daarnaast zijn er links naar andere sites die u ook actuele, betrouwbare en relevante informatie bieden.

Brochures

KWF Kankerbestrijding heeft over verschillende onderwerpen gratis aparte uitgaven beschikbaar, waaronder:

- Kanker in de familie, hoe zit het met erfelijkheid?
- MEN-1-syndroom
- Chemotherapie
- Radiotherapie
- Uitzaaiingen bij kanker
- Voeding bij kanker
- Onderzoek naar nieuwe behandelingen van kanker
- Aanvullende of alternatieve behandelingen bij kanker
- Verder leven met kanker
- Kanker... in gesprek met je arts
- Kanker en seksualiteit
- Registratie van kanker: van groot belang (©VIKC)

Onze brochures zijn vaak ook te vinden in onder andere ziekenhuizen, apotheken, bibliotheken en bij huisartsen.

Suggesties voor deze brochure kunt u schriftelijk doorgeven aan ons Voorlichtingscentrum.

Andere nuttige adressen

Belangengroep M.E.N.

Deze patiëntenorganisatie wil onder meer het contact tussen mensen met MEN en familieleden van MEN-patiënten verbeteren. Daartoe worden er regionaal verschillende activiteiten ondernomen. Wanneer u meer wilt weten over de activiteiten van deze patiëntenorganisatie, dan kunt u contact opnemen met:

Belangengroep M.E.N.

p/a Nederlandse Federatie van Kankerpatiënten-organisaties

Postbus 8152, 3503 RD Utrecht

T (030) 634 36 56 (ma – vrij 9.00 – 17.00 uur)

info@belangengroepmen.nl

www.belangengroepmen.nl

Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren (STOET)

Deze stichting verzorgt voorlichting over erfelijke vormen van kanker, bevordert en waarborgt continuïteit van controle-onderzoek van families die belast zijn met een erfelijke aanleg voor kanker. De stichting bevordert daarnaast wetenschappelijk onderzoek op dit gebied en registreert persoons- en medische gegevens van patiënten en familieleden.

STOET

Poortgebouw Zuid
Rijnsburgerweg 10, 2333 AA Leiden
T (071) 526 19 55 of (071) 526 26 87
(ma/di/wo/do: 9.00 – 17.00 uur)
stoet@xs4all.nl
www.stoet.nl

Nederlandse Federatie van Kankerpatiëntenorganisaties (NFK)

Binnen de NFK werken 24 patiëntenorganisaties samen. Zij geven steun en informatie, en komen op voor de belangen van (ex-)kankerpatiënten en hun naasten en voor families met een erfelijke soort kanker. De NFK werkt eraan om hun positie in zorg en maatschappij te verbeteren. De NFK en de kankerpatiëntenorganisaties werken samen met en worden gefinancierd door KWF Kankerbestrijding.

NFK

Postbus 8152, 3503 RD Utrecht
T (030) 291 60 90 (ma – vrij: 9.00 – 16.00 uur)
bureau@nfkpv.nl
www.kankerpatient.nl (dossier erfelijkheid)
Voor informatie over lotgenotencontact, zie pagina 37.

Erfocentrum

Het Erfocentrum is een landelijk centrum voor publieksvoorlichting over erfelijke ziekten en aangeboren aandoeningen.

Erfocentrum

Vredehofstraat 31, 3761 HA Soestdijk

Erfolijn: 0900 - 665 55 66

(ma/do: 10.00 - 15.00 uur, € 0,25/m)

erfolijn@erfocentrum.nl

www.erfelijkheid.nl

Breed Platform Verzekerden en Werk (BPV&W)

Als u vragen heeft omdat u door uw gezondheid problemen heeft met het verkrijgen van werk en/of verzekeringen dan kunt u voor informatie en advies bellen met het Breed Platform Verzekerden en Werk.

BPV&W

Postbus 69007, 1060 CA Amsterdam

T (020) 4800 300 (ma - vrij: 12.00 - 20.00 uur)

helpdesk@bpv.nl

www.bpv.nl

Integrale kankercentra

In Nederland zijn negen integrale kankercentra (ikc's). Deze centra bieden ondersteuning aan zorgverleners en patiëntenorganisaties in hun regio. De ikc's hebben als taak om behandeling, zorg en onderzoek naar nieuwe behandelingen van kanker te verbeteren. De centra organiseren ook activiteiten voor patiënten. Kijk voor meer informatie op www.iKcnet.nl.

Klinisch genetische centra en poliklinieken erfelijke/familiaire tumoren

Bij onderstaande instellingen kunt u onder meer telefonisch terecht met vragen over erfelijkheid. Voor een gesprek met een deskundige bij een van deze instellingen heeft u een verwijzing van uw huisarts of specialist nodig.

• Academisch Medisch Centrum (AMC)

Afdeling Klinische Genetica
kamer M1-106
Meibergdreef 15, 1105 AZ Amsterdam
Postbus 22660, 1100 DD Amsterdam
T (020) 566 52 81 (ma – vrij: 8.30 – 17.00 uur)
ibd@amc.nl
www.amc.nl

• Erasmus Medisch Centrum

Afdeling Klinische Genetica
Westzeedijk 112-114, 3016 AH Rotterdam
T (010) 463 69 15 (ma vrij: 10.00 – 12.00//14.00 – 16.00 uur)
ervo@erasmusmc.nl
www.erasmusmc.nl/kgen

• Erasmus mc - Daniel den Hoed

Polikliniek Erfelijke Tumoren
Groene Hilledijk 301, 3075 EA Rotterdam
T (010) 439 16 53 (ma/di/do: 9.00 - 17.00 uur)
www.erasmusmc.nl

• Leids Universitair Medisch Centrum (LUMC)

Afdeling Klinische Genetica
K5R
Postbus 9600, 2300 RC Leiden
T (071) 526 80 33
(ma - vrij: 8.00 - 10.00//10.30 - 12.30//13.00 - 16.30 uur)
secretariaat.kg@lumc.nl
www.lumc.nl/klingen

- **Nederlands Kanker Instituut -
Antoni van Leeuwenhoek Ziekenhuis**

Polikliniek Familiaire Tumoren
Plesmanlaan 121, 1066 cx Amsterdam
T (020) 512 78 29
pft@nki.nl
www.nki.nl

- **Academisch Ziekenhuis Maastricht**

Afdeling Klinische Genetica

- **Locatie Maastricht**

Postbus 1475, 6201 BL Maastricht
T (043) 387 58 55 (ma- vrij: 8.30 – 12.00//13.30 – 16.30 uur)
polikliniek@gen.unimaas.nl
www.azm.nl

- **Locatie Veldhoven**

Postbus 108, 5500 AC Veldhoven
T (040) 888 83 00 (ma- vrij: 8.30 – 12.00//13.30 – 16.30 uur)
www.azm.nl

- **Locatie Eindhoven**

Postbus 6274, 5600 HG Eindhoven
T (040) 214 11 35
www.azm.nl

- **Universitair Medisch Centrum Groningen (UMCG)**

Afdeling Genetica
Postbus 30001, 9700 RB Groningen
T (050) 361 72 29 (ma - vrij: 8.00 - 17.00 uur)
www.umcg.nl

- **Universitair Medisch Centrum St Radboud**

Bureau Polikliniek Familiaire Tumoren
849 Polikliniek Inwendige Specialismen
Postbus 9101, 6500 HB Nijmegen
T (024) 361 39 46 (ma - vrij: 8.30 - 17.00 uur)
agklingen@antrg.umcn.nl
www.humangenetics.nl

- **Universitair Medisch Centrum Utrecht (umc Utrecht)**

Afdeling Medische Genetica

Locatie Wilhelmina Kinderziekenhuis

huispostnummer: KCO4.084.2

Postbus 85090, 3508 AB Utrecht

T (030) 250 38 00 (ma - vrij: 8.30 - 12.00//13.00 - 16.45 uur)

erfadv@umcutrecht.nl

www.genen.umcutrecht.nl

- **vu Medisch Centrum (vumc)**

Afdeling Klinische Genetica & Antropogenetica

Polikliniek Receptie D

Postbus 7057, 1007 MB Amsterdam

T (020) 444 01 50 (ma - vrij: 8.30 - 17.00 uur)

www.vumc.nl/klgen

Notities



Voorlichtingscentrum KWF Kankerbestrijding

In dit centrum kunt u terecht voor:

- documentatie o.a. brochures, tijdschriften en video's
- een persoonlijk gesprek



Bezoekadres (bij voorkeur op afspraak)
Delflandlaan 17, 1062 EA Amsterdam



U kunt ook bellen
Gratis KWF Kanker Infolijn
0800 – 022 66 22



Of kijk op internet
www.kwfkankerbestrijding.nl



Bestellingen door organisaties
Fax verzendhuis: (013) 595 35 66
Internet: www.kwfkankerbestrijding.nl/bestellen

bestelcode F82