

# Familiair Paraganglioom/ Glomustumor/ Feochromocytoom

Landelijke richtlijn, Versie: 2.0

Datum Goedkeuring: 01-07-2010

Methodiek: Consensus based

Verantwoording: STOET en VKGN

# Inhoudsopgave

<b><u>Richtlijn</u></b> .....	<b>1</b>
<b><u>Achtergrond</u></b> .....	<b>3</b>
<u>Poliklinieken</u> .....	4
<u>Over de STOET</u> .....	5
<u>Over de VKGN</u> .....	7
<u>Adressen</u> .....	7
<b><u>Referenties</u></b> .....	<b>10</b>
<b><u>Disclaimer</u></b> .....	<b>11</b>

# Richtlijn

## Klinisch diagnostische criteria:

Paraganglioom in het hoofd-/halsgebied (glomustumor; chemo-dectoom) waarbij familiair voorkomen en multicentriciteit sterk pleiten voor een erfelijke oorzaak, evenals de combinatie met feochromocytoom (intra- of extra-adrenaal).

## Kenmerken:

Overervingspatroon:

- Autosomaal dominant (SDHB en SDHC) en maternal genomic imprinting bij het SDHD-en SDHAF2-gen; hierdoor komt de ziekte alleen tot expressie bij overerving via de vader.

Prevalentie:

- Circa 100 families in Nederland bekend

Kliniek:

- Hoofd/hals paragangliomen: zwelling in de hals, slikklachten, heesheid, oorsuizen, duizeligheid, gehoorverlies vooral tussen de 20-40 jaar; ongeveer 40% asymptomatisch; vaak bilateraal/multipel (ongeveer 65%); soms catecholamine productie; kans op maligne ontwikkeling <5% (SDHD)
- Feochromocytoom, ongeveer 20% van de mutatie dragers: (paroxysmaal) hypertensie, transpireren, hartkloppingen, bleek wegtrekken, hoofdpijn, onwel bevinden t.g.v. catecho-lamine overproductie, vaak asymptomatisch
- Niercelcarcinoom in laag percentage van de SDHB-mutatie dragers

Genetische basis:

- SDHD (chromosoom 11): Nederlandse founder mutaties (Asp92Tyr en Leu139Pro)
- SDHB (chromosoom 1): minder frequent
- SDHC (chromosoom 1): zelden
- SDHAF5 (chromosoom 11): één familie in Nederland en één in Spanje

DNA-diagnostiek:

Mutatiedetectie SDHD/SDHB/SDHC:

- Bij familiair voorkomen paraganglioom/feochromocytoom ~95%
- SDHAF2 waarschijnlijk zeer zeldzaam
- Bij geïsoleerd paraganglioom ~40-50%
- Bij geïsoleerd feochromocytoom <50 jaar 5-10%

## Beleid:

DNA-diagnostiek:

- Bij alle patiënten met
  - ◆ hoofd/hals paraganglioom (glomustumor)
  - ◆ feochromocytoom en familiair hoofd-/hals paraganglioom/ feochromocytoom
  - ◆ bij geïsoleerde patiënt met feochromocytoom <50 jaar
- Volgorde van mutatie-analyse: SDHD, SDHB, SDHC afhankelijk van kliniek index: extra-adrenaal en maligne feochromocytoom eerst SDHB
- Indien mutatie bekend: voorspellend DNA-onderzoek vanaf jong volwassen leeftijd

Periodiek onderzoek:

- Bij paternaal geërfde SDHD/SDHAF2-mutatie en alle SDHB/C mutatie dragers (en eerstegraads familieleden van patiënten uit een paraganglioom familie zonder kiembaanmutatie):
- Vanaf 18 jaar\* jaarlijks KNO-onderzoek; MRI-scan van het hoofd/halsgebied 1x/3 jaar
- Vanaf 18 jaar\* consult internist/endocrinoloog:

- SDHD: 2x 24 uur urine op catecholamines en metanefrines 1x/2 jaar; indien catecholamine excess: MRI-scan thorax/ abdomen/pelvis.
- SDHB: 2x 24 uur urine op catecholamines en metanefrines 1x jaar; MRI-scan thorax/abdomen 1x/2 jaar
- Indien reeds een paraganglioom is aangetoond vindt periodiek onderzoek mede plaats op geleide van het klinisch beloop.

\* leeftijd van aanvang periodiek onderzoek staat nog ter discussie, mogelijk (in sommige families) eerder starten

#### Chirurgie:

- Hoofd-/hals paraganglioom: afhankelijk van localisatie, klachten, groeisnelheid
- Feochromocytoom: extirpatie

#### Algemeen:

- Non-syndromaal geïsoleerd feochromocytoom relatief frequent erfelijk bepaald, vooral in geval van jonge leeftijd (<50 jaar), extra-adrenale localisatie, multicentriciteit en maligniteit. Klinisch onderzoek naar een syndromale vorm en/of DNA-onderzoek naar een mutatie in het VHL, SDHD/SDHB, RET-gen wordt aanbevolen. PM klinisch onderzoek naar NF1
- Gezien het gevaar van hypertensieve crises in geval van een catecholamine producerend paraganglioom/feochromocytoom dient pre-operatief endocrinologisch onderzoek plaats te vinden bij mutatiedragers.
- Het beleid in families met erfelijke paraganglioom/feochromocytoom vereist samenwerking in een ter zake kundig multidisciplinair team.

#### Patiëntenvereniging Glomustumoren

Willie van Delft, voorzitter

Zandvoorterweg 25

2111 GP Aerdenhout

Tel: 023 524 3486

Website: [www.glomustumoren.nl](http://www.glomustumoren.nl)

# Achtergrond

*De richtlijnen 'Diagnostiek en preventie van erfelijke tumoren' zijn ontwikkeld door de Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren in samenwerking met de Vereniging Klinische Genetica Nederland en de Werkgroep Klinische Oncogenetica.*

De ontdekking van genen die een belangrijke rol spelen bij het ontstaan van kanker heeft de aandacht voor families met een erfelijke aanleg voor tumoren aanzienlijk doen toenemen. Identificatie van mensen met een verhoogd risico op genetische gronden biedt de mogelijkheid van gerichte preventie en vroege opsporing van kanker. DNA-diagnostiek biedt in een toenemend aantal families de mogelijkheid om vast te stellen of iemand drager is van een gemuteerd gen dat later in het leven aanleiding kan geven tot de ontwikkeling van kanker. Families met een (mogelijk) erfelijke vorm van kanker vereisen specifieke zorg en begeleiding zowel rond de toepassing van de diagnostiek als bij de levenslange follow-up.

In Nederland bestaan 10 poliklinieken Klinische Genetica/ Familiaire Tumoren verbonden aan de universitair medische centra en de gespecialiseerde kankercentra. Binnen deze poliklinieken werken klinisch genetici, moleculair genetici, chirurgen, internisten, gynaecologen, MDL-artsen, radiologen, pathologen, dermatologen, andere medische specialisten en psychosociale hulpverleners nauw samen. De klinisch geneticus coördineert het erfelijkheidsonderzoek, stelt de indicatie voor DNA-onderzoek, maakt de uiteindelijke risicoschatting en geeft informatie over de mogelijkheid van periodiek onderzoek. Voor advisering omtrent en uitvoering van preventieve maatregelen wordt de patiënt (terug) verwezen naar de betreffende specialisten. De aanbevolen richtlijnen zijn gebaseerd op een consensus binnen de betreffende landelijke werkgroepen en/of internationale richtlijnen.

Sinds 1985 bestaat een landelijke registratie van families met erfelijke aanleg voor tumoren, opgezet door de Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren (STOET). De doelstellingen van de registratie zijn het bevorderen van periodiek onderzoek, het waarborgen van de continuïteit van de follow-up en de evaluatie van de effectiviteit van de screeningsprotocollen op lange termijn.

Door de snel toenemende kennis op het gebied van erfelijke tumoren zijn de diagnostische mogelijkheden, risicoprofielen en richtlijnen voor periodiek onderzoek aan voortdurende verandering onderhevig. Daarbij worden huisartsen en medische specialisten door de ruime aandacht die de media aan de nieuwe ontdekkingen schenken steeds vaker geconfronteerd met vragen van de kant van patiënten en familieleden. Om deze redenen hebben wij voor de medische praktijk deze beknopte handleiding samengesteld. De handleiding bevat informatie over de diagnostische criteria, de kenmerken van de meest voorkomende vormen van erfelijke tumoren, DNA-diagnostiek en de richtlijnen voor periodiek onderzoek en preventieve chirurgie. Verder wordt informatie gegeven over de organisatie en werkwijze van de poliklinieken Klinische Genetica/Familiaire Tumoren en de Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren. Ten slotte treft u een overzicht aan van de landelijke werkgroepen en de patiëntenverenigingen.

Opgemerkt dient te worden dat de waarde van vele richtlijnen voor periodiek onderzoek nog niet is aangetoond; de waarde van vele van deze programma's wordt thans geëvalueerd. Deze algemene richtlijnen dienen ter oriëntatie. In het individuele geval zal het eigen afdelingsbeleid, de omstandigheden van de individuele patiënt en de eventueel ter beschikking komende nieuwere inzichten het beleid van de betrokken artsen mede bepalen. De richtlijnen zijn samengesteld met de inbreng van velen die betrokken zijn bij de zorg voor families met erfelijke tumoren. Het is de bedoeling om dit richtlijnenboekje elke 4 à 5 jaar te herzien. De opstellers van de richtlijnen houden zich aanbevolen voor commentaren en suggesties. Via [www.oncoline.nl](http://www.oncoline.nl) kan eventueel de actuele stand van zaken betreffende tumorspecifieke richtlijnen geraadpleegd worden.

Prof. Dr H.F.A. Vasen, internist, namens de Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren en de landelijke werkgroepen erfelijke tumoren

Dr F.J. Hes, klinisch geneticus, namens de Werkgroep Klinische Oncogenetica van de Vereniging Klinische Genetica Nederland

Correspondentie:

Prof. Dr H.F.A. Vasen, e-mail: [hfavasen@stoet.nl](mailto:hfavasen@stoet.nl)

Dr F.J. Hes, e-mail: [f.j.hes@lumc.nl](mailto:f.j.hes@lumc.nl)

## Poliklinieken

### Poliklinieken Klinische Genetica/Familiaire Tumoren

Deze poliklinieken zijn gelieerd aan de universitair medische centra en twee gespecialiseerde kankercentra met als doelstellingen:

1. Patiëntenzorg
  - ◆ Familieonderzoek
  - ◆ Informatie verstrekken over erfelijkheid van de aandoening
  - ◆ Risico-inschatting
  - ◆ Moleculair genetisch onderzoek
  - ◆ Advies voor periodiek onderzoek en preventieve chirurgie
  - ◆ Psychosociale begeleiding erfelijkheids (DNA) onderzoek
2. Informatie/onderwijs huisartsen en medisch specialisten
3. Wetenschappelijk onderzoek

### Werkwijze

Coördinatie van het erfelijkheidsonderzoek vindt plaats door de klinisch geneticus en de genetisch consulent, waarbij conclusie en adviezen tot stand komen in multidisciplinair verband.

1. Eerste risico-inschatting en informatie op basis van persoon-lijke gegevens en gedetailleerde familiegegevens; indicatie/mogelijkheid DNA-diagnostiek; voorlopig advies periodiek onderzoek
2. Begeleiding door een psychosociaal hulpverlener bij bijv. presymptomatisch DNA-diagnostiek, besluitvorming omtrent preventieve maatregelen
3. Verificatie anamnestiche gegevens; PA-revisie; DNA-diagnostiek
4. Definitieve risico-inschatting en advies periodiek onderzoek/preventieve opties; informeren van familieleden
5. Verwijzing naar specialist(en) voor follow-up en behandeling
6. Schriftelijk verslag aan patiënt, huisarts en betrokken specialisten
7. Indien van toepassing, aanmelding registratie STOET

### DNA-diagnostiek

#### *Achtergronden*

DNA-diagnostiek kan diagnostisch worden verricht bij patiënten met een tumor en presymptomatisch bij gezonde verwanten, nadat in de familie bij de patiënt een pathogene mutatie is gevonden.

Presymptomatische DNA-diagnostiek wordt alleen op aanvraag van de klinisch geneticus verricht. Er zijn verschillende argumenten om ook diagnostische testen te laten plaatsvinden na verwijzing voor klinisch-genetisch onderzoek, zoals:

1. Klinische en genetische heterogeniteit. Voorbeeld: adeno-mateuze polyposis kan worden veroorzaakt door mutaties in het APC-gen en door mutaties in het MUTYH-gen. De patiënt- en familiegegevens bepalen welke diagnostiek is aange-wezen.
2. Beperkte sensitiviteit van de DNA-diagnostiek. Voorbeeld: bij het niet vinden van een BRCA1- of BRCA2-mutatie kunnen niettemin de familiegegevens sterk wijzen op erfelijke borst- en eierstokkanker.
3. Fenokopieën (niet erfelijke ziekten in een familie met erfelijke aanleg). Voorbeeld: een patiënte met borstkanker heeft geen BRCA1- of 2-mutatie terwijl vervolgens bij haar zuster met borstkanker wel een BRCA1- of 2-mutatie wordt gevonden.
4. Unclassified variants. Voorbeeld: van bepaalde missense mutaties in BRCA1/BRCA2 en MLH1/MSH2 is het onzeker of zij pathogeen zijn. De beoordeling ervan berust onder meer op de familiegegevens (overerving van de variant met het ziektebeeld).
5. Psychosociale belasting. Voorbeeld: het aantonen van erfelijke aanleg voor een patiënte die eerder borstkanker had, betekent een verhoogde kans op een tweede mammacarcinoom en op eierstokkanker, en een verhoogde kans op tumoren voor verwanten. Ook besluitvorming tot diagnostisch onderzoek kan langdurige uitgebreide counseling vergen.

#### *Aanbevelingen DNA-diagnostiek voor de klinische praktijk*

Bij verdenking op een erfelijk tumorsyndroom wordt aanbevolen om te overleggen met de klinisch geneticus of te verwijzen naar een polikliniek Klinische Genetica/Familiaire Tumoren. Presymptomatische

testen worden alleen op aanvraag van de klinisch geneticus verricht. Om bovengenoemde redenen wordt aanbevolen om diagnostisch DNA onderzoek ook bij voorkeur op aanvraag van de klinisch geneticus te laten verrichten. In individuele gevallen kan de behandelend specialist besluiten om direct diagnostisch DNA-onderzoek aan te vragen zonder verwijzing naar het centrum, dan bij voorkeur vanuit een multidisciplinair team met de klinisch geneticus als consulent. Voor de regelgeving aangaande DNA-diagnostiek wordt verwezen naar het rapport van de Gezondheidsraad, Commissie DNA-diagnostiek, 1998/11.

#### *Richtlijnen voor verwijzing*

Verdenking op een erfelijk tumorsyndroom is als regel gebaseerd op de medische gegevens van de patiënt met kanker en/of een positieve familieanamnese voor bepaalde vormen van kanker.

Hier volgt een aantal algemene richtlijnen voor verwijzing:

#### *Patiëntgegevens*

- Een patiënt met een voor een erfelijk tumorsyndroom kenmerkend klinisch beeld bijvoorbeeld:
  - ◆ Een patiënt met adenomateuze polyposis (>100 adenomen) in het colorectum (Familiaire Adenomateuze Polyposis)
  - ◆ Een patiënt met hamartomateuze poliepen in het maagdarmkanaal en pigmentaties op de lippen (Peutz-Jeghers Syndroom)
- Een patiënt met een niet kenmerkend, maar wel een voor erfelijke aanleg suggestief klinisch beeld, (ook bij negatieve familieanamnese) meestal door jonge leeftijd van diagnose en/ of door multipole primaire tumoren, enkele voorbeelden:
  - ◆ Een patiënte met mammacarcinoom <35 jaar
  - ◆ Een patiënte met mamma- en ovariumcarcinoom
  - ◆ Een patiënt met colorectaal carcinoom <50 jaar -Een patiënte met colorectaal en endometriumcarcinoom
  - ◆ Een patiënt met dubbelzijdig niercelcarcinoom
  - ◆ Een patiënt met feochromocytoom <50 jaar

#### *Familiegegevens*

- Twee eerstegraads verwanten met dezelfde tumor of met geassocieerde tumoren, waarvan één patiënt <50 jaar bij diagnose
- Indien drie of meer naaste verwanten met dezelfde tumor of met geassocieerde tumoren, waarvan een patiënt <50 jaar bij diagnose is dit als regel een erfelijk tumorsyndroom
- In twijfelgevallen wordt geadviseerd telefonisch contact op te nemen met de klinisch geneticus.

Voor adressen van poliklinieken Klinische Genetica / Familiaire Tumoren, klik [hier](#).

Als basis voor deze richtlijn is de volgende [literatuur](#) gebruikt

## **Over de STOET**

Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren (STOET); Landelijke registratiecentrum voor erfelijke kanker

#### Doelstellingen:

1. Voorlichting over erfelijke vormen van kanker
2. Bevorderen periodiek onderzoek in families belast met erfelijke kanker, met name waarborgen continuïteit van het periodiek onderzoek
3. Bevorderen wetenschappelijk onderzoek, met name evalueren waarde periodiek onderzoek en effectiviteit risicoreducerende operaties op lange termijn

#### Werkwijze:

Ad 1.

- Voorlichting aan huisartsen en specialisten
- Het ontwikkelen van voorlichtingsmateriaal voor patiënten en hun familieleden

Ad 2.

- Registratie van persoons- en medische gegevens van patiënten en hun familieleden
- Follow-up systeem periodieke controles
- Registratie van uitslagen van de onderzoeken
- Ontwikkelen uniforme protocollen voor periodiek onderzoek in landelijke werkgroepen
- Informatie voor specialisten indien beleid bij een bepaald syndroom wordt gewijzigd

Ad 3.

- Evaluatie in werkgroepverband waarde van de protocollen voor
  - ◆ periodiek onderzoek en
  - ◆ risicoreducerende operaties

Toelichting:

In Nederland bestaat sinds 1985 een registratie van families met erfelijke kanker. Het doel van deze registratie is zorg te dragen voor de voortgang van het periodieke onderzoek dat in de meeste gevallen levenslang moet plaatsvinden. Omdat de ervaring heeft geleerd dat de voortgang van het onderzoek vaak wordt verstoord door bijvoorbeeld pensionering of overlijden van de behandelend arts of verhuizing van de familieleden, is door het registratiecentrum een gecomputeriseerd follow-up systeem opgezet. Vanuit het centrum worden de behandelend specialisten eraan herinnerd dat een bepaald familielid weer gecontroleerd moet worden. De uitslagen van het onderzoek worden door het centrum verzameld hetgeen regelmatige evaluatie en zonodig bijstelling van de controle mogelijk maakt. Bovendien draagt de registratie er zorg voor dat dezelfde protocollen worden geadviseerd in de verschillende takken van een familie welke veelal verspreid in het land wonen. Vanuit de Poliklinieken Erfelijke Tumoren of door de specialist die het periodieke onderzoek verricht worden de personen met een verhoogd risico bij de STOET aangemeld.

Ziektebeelden waarvoor registratie bestaat:

- Familiaire Adenomateuze Polyposis
- Multipele Endocriene Neoplasie Syndroom type 2
- Lynch Syndroom
- Erfelijk Mamma-/Ovariumcarcinoom
- Familiaal Atypical Multiple Mole Melanoma (FAMMM) Syndroom
- Erfelijk Prostaat Carcinoom
- Peutz-Jeghers Syndroom
- Ziekte van Von Hippel Lindau

Privacy-reglement:

Zoals wettelijk verplicht is de registratie van families met erfelijke kanker aangemeld bij het College Bescherming Persoonsgegevens. Er is een reglement opgesteld waarin de bewaking van de gegevens is vastgelegd. In dit reglement zijn ook de rechten van de geregistreerde personen opgenomen, zoals het recht op inzage, correctie en vernietiging van de gegevens. Op de naleving van dit reglement wordt toezien door een Commissie van Toezicht, waarin een arts, een privacydeskundige, een geestelijk verzorger en twee patiënten zitting hebben. Iedere geregistreerde kan bij vragen, onzekerheden of klachten een beroep doen op deze commissie.

Aanmelding van families:

*Telefonisch:* tel. 071-5261955

*Schriftelijk:*

Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren  
Rijnsburgerweg 10  
Poortgebouw Zuid  
2333 AA Leiden

Landelijke werkgroepen erfelijke tumoren gecoördineerd door de STOET:



- Lynch Syndroom
- Erfelijke Gynaecologische Tumoren
- Erfelijk Maagcarcinoom
- Familiaire Adenomateuze Polyposis
- Peutz-Jeghers Syndroom
- Familiaal Atypical Multiple Mole Melanoma Syndroom
- Hereditaire Urologische Tumoren

Voor informatie over deze werkgroepen:  
Prof. Dr H.F.A. Vasen, tel. 071-5262687

## Over de VKGN

### Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN)

De Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN) is de beroepsvereniging van de in Nederland werkzame klinisch genetici en aios. De VKGN waarborgt ondermeer de kwaliteit van de opleiding en de patiëntenzorg. Verbonden aan de VKGN is de Nederlandse Vereniging van Genetisch Consulanten (NVGC).

Voor informatie over de Vereniging Klinische Genetica Nederland:  
Secretariaat: Dr F. Petrij, klinisch geneticus, afdeling Klinische Genetica,  
Erasmus MC, Postbus 2040, 3000 CA Rotterdam, tel.: 010-7036918.  
Websites: <http://www.vkgn.org/> / <http://www.nvgc.info/>  
E-mail: [bestuur@vkgn.org](mailto:bestuur@vkgn.org)

### Werkgroep Klinische Oncogenetica (WKO)

De Werkgroep Klinische Oncogenetica (WKO) is een werkgroep van de Vereniging Klinische Genetica Nederland die zich onder andere richt op het ontwikkelen van richtlijnen op het gebied van de erfelijke tumoren. Daarnaast stimuleert de WKO de implementatie van wetenschappelijke onderzoeksresultaten in de patiëntenzorg en is het een forum voor bespreking van casuïstiek en het initiëren van (multicenter) wetenschappelijk onderzoek.

### Bestuur:

Dr. F.J. Hes, voorzitter,  
E-mail: [f.j.hes@lumc.nl](mailto:f.j.hes@lumc.nl)  
Dr. W.A.G. van Zelst-Stams, secretaris,  
E-mail: [w.vanzelst-stams@antrg.umcn.nl](mailto:w.vanzelst-stams@antrg.umcn.nl)

## Adressen

### Poliklinieken Klinische Genetica/Poliklinieken Familiaire Tumoren

- Polikliniek Familiaire Tumoren  
Nederlands Kanker Instituut/Antoni van Leeuwenhoek Ziekenhuis  
Plesmanlaan 12  
1066 CX Amsterdam  
Tel. 020-5129111/7829  
Website: <http://www.nki.nl/>  
Drs. I. Kluijt, Dr S.Verhoef, Dr M.W.G. Ruijs
- Afdeling Klinische Genetica  
Academisch Medisch Centrum  
Meibergdreef 15  
1105 AZ Amsterdam  
Tel. 020-5665110/5281  
Website: <http://www.amc.nl/>  
Drs. Th.A.M. van Os, Dr C. Aalfs

- Polikliniek Familiaire Tumoren/Klinische Genetica  
VU Medisch Centrum, Receptie D  
Postbus 7057  
1007 MB Amsterdam  
Tel. 020-4440150  
Website: [www.vumc.nl/afdelingen/klinischegenetica](http://www.vumc.nl/afdelingen/klinischegenetica)  
Prof. Dr E.J. Meijers-Heijboer, Drs. C.J. Dommering, Drs. L.P. van Hest, Dr E.M. Leter, Dr F.H. Menko
- Afdeling Klinische Genetica  
Universitair Medisch Centrum Groningen  
Postbus 30.001  
9700 RB Groningen  
Tel. 050-3632929  
Website: <http://www.umcgenetica.nl/>  
Dr R.H. Sijmons, Dr J.C. Oosterwijk, Dr M.J.W. Olderoode-Berends, Dr M. de Jong
- Afdeling Klinische Genetica  
Leids Universitair Medisch Centrum  
Postbus 9600 2300 RC Leiden  
Tel. 071-5268033  
Website: [www.lumc.nl/klingen](http://www.lumc.nl/klingen)  
Dr C.J. van Asperen, Dr A.H.J.T. Vriends, Dr F.J. Hes
- Afdeling Klinisch Genetica  
Academisch Ziekenhuis Maastricht  
Postbus 1475  
6201 BL Maastricht  
Tel. 043-3875855  
Website: <http://www.gen.unimaas.nl/>  
Dr E. Gomez Garcia, Drs. P. Helderma- vd Ende
- Polikliniek Familiaire Tumoren  
Universitair Medisch Centrum St Radboud  
849 sectie Klinische Genetica  
Postbus 9101  
6500 HB Nijmegen  
Tel. 024-3613946  
Website: <http://www.humangenetics.nl/> / informatie over [verwijzen](#)  
Prof. Dr N. Hoogerbrugge, Dr C.M. Kets, Dr L. Spruijt, Dr W.A.G. van Zelst-Stams
- Afdeling Klinische Genetica  
Erasmus Medisch Centrum  
Dr Molewaterplein 50  
3015 GE Rotterdam  
Tel. 010-7036915  
Website: [www-fgg.eur.nl/kgen](http://www-fgg.eur.nl/kgen)  
Dr M. Collée, Dr A. Wagner, Dr R.A. Oldenburg, Dr M.F. van Dooren
- Centrum voor Medische Genetica  
Universitair Medisch Centrum Utrecht  
Postbus 85090  
3508 AB Utrecht  
Tel. 088-7553800  
Website: [www.umcutrecht.nl/subsite/erfelijkheid](http://www.umcutrecht.nl/subsite/erfelijkheid)  
Dr M.G.E.M. Ausems, Drs. J. Post
- Voorlichtingscentrum Nederlandse Kankerbestrijding  
KWF Kankerbestrijding

Postbus 75508

1070 AM Amsterdam Hulp- en informatietelefoon: 06-0226622 (gratis)

Website: <http://www.kwfkankerbestrijding.nl/>

- Erfocentrum  
Het erfocentrum is een landelijk centrum voor publieksvoorlichting over erfelijke ziekten en aangeboren aandoeningen.  
Vredenhofstraat 31  
3761 HA Soestdijk  
Tel: 0900-6655566 (25 cent per minuut)  
Website: <http://www.erfocentrum.nl/>
- Welder groep  
(voorheen Breed Platform Verzekeringen en Werk)  
Welder is een landelijk, onafhankelijk kenniscentrum dat zich bezighoudt met werk, uitkeringen en verzekeringen in relatie tot gezondheid en handicap.  
Postbus 69007  
1060 CA Amsterdam  
Tel. 020-4800333  
Website: <http://www.weldergroep.nl/>
- Nederlandse Federatie van Kankerpatiëntorganisaties (NFK)  
Postbus 8152  
3503 RD Utrecht  
Tel. 030-2916090  
Websites:  
<http://www.kankerpatient.nl/> (dossier erfelijkheid)  
<http://www.erfelijkheid.nl/>
- Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)  
Koninginnelaan 23  
3762 DA Soest  
Tel. 035-6034040  
Website: <http://www.vsop.nl/>
- Website voor kinderen over erfelijke aandoeningen  
Website: <http://www.ikhebdan.nl/>

## Referenties

1 - [Baysal BE](#)

Baysal BE, Willett-Brozick JE, Lawrence EC et al. Prevalence of SDHB, SDHC, and SDHD germline mutations in clinic patients with head and neck paragangliomas. [J Med Genet 2002; 39:178-83](#)

2 - [Bryant J](#)

Bryant J, Farmer J, Kessler LJ et al. Pheochromocytoma: the expanding differential diagnosis. [J Natl Cancer Inst 2003;95:1196-1204](#)

3 - [Dannenberg H](#)

Dannenberg H, Dinjens WNM, Abbou M. et al. Frequent germline succinate dehydrogenase subunit D gene mutations in patients with apparently sporadic parasympathetic paraganglioma. [Clin Cancer Res 2002;8:2061-6](#)

4 - [Van der Mey AG](#)

Van der Mey AG, Maaswinkel-Mooy PD, Cornelisse CJ, Schmidt PH, van de Kamp JJ. Genomic imprinting in hereditary glomus tumours: evidence for new genetic theory. [Lancet 1989;ii:1291-4](#)

5 - [Neumann HPH](#)

Neumann HPH, Bausch B, McWhinney SR, et al. Germline mutations in nonsyndromic pheochromocytoma. [N Engl J Med 2002;346:1459-66](#)

6 - [Ricketts CJ](#)

Ricketts CJ, Forman JR, Rattenbury E, et al. Tumour Risks and Genotype-Phenotype-Proteotype Analysis in 358 Patients with Germline Mutations in SDHB and SDHD [Hum Mutat. 2010;31:41-51](#)

# Disclaimer

## Disclaimer:

De informatie op de website [www.oncoline.nl](http://www.oncoline.nl) en op afgeleide producten van deze website is met de grootst mogelijke zorgvuldigheid samengesteld. Het Integraal Kankercentrum Nederland (IKNL) sluit iedere aansprakelijkheid voor de opmaak en de inhoud van de richtlijnen alsmede voor de gevolgen die de toepassing van de richtlijnen in de patiëntenzorg mocht hebben uit. Het IKNL stelt zich daarentegen wel open voor attendering op (vermeende) fouten in de opmaak of inhoud van de richtlijnen. Men neme daartoe contact op met de IKNL middels e-mail: [oncoline@iknl.nl](mailto:oncoline@iknl.nl)

## Juridische betekenis van richtlijnen

Richtlijnen bevatten aanbevelingen van algemene aard. Het is mogelijk dat deze aanbevelingen in een individueel geval niet van toepassing zijn. Er kunnen zich feiten of omstandigheden voordoen waardoor het wenselijk is dat in het belang van de patiënt van de richtlijn wordt afgeweken. Wanneer van een richtlijn wordt afgeweken, dient dit beargumenteerd gedocumenteerd te worden. De toepasbaarheid en de toepassing van de richtlijnen in de praktijk is de verantwoordelijkheid van de behandelende arts.

## Houderschap richtlijn

De houder van de richtlijn moet kunnen aantonen dat de richtlijn zorgvuldig en met de vereiste deskundigheid tot stand is gekomen. Onder houder wordt verstaan de verenigingen van beroepsbeoefenaren die de richtlijn autoriseren. Het IKNL draagt zorg voor het beheer en de ontsluiting van de richtlijn.

## Intellectuele eigendomsrechten

De intellectuele eigendomsrechten met betrekking tot de site [www.oncoline.nl](http://www.oncoline.nl) en afgeleide producten van deze website berusten bij het IKNL en houder van de richtlijn. Het is de gebruiker van deze site niet toegestaan de inhoud van richtlijnen (gedeeltelijk) te verveelvoudigen en/of openbaar te maken, zonder de uitdrukkelijke schriftelijke toestemming van het IKNL en houder van de richtlijn. U kunt een verzoek voor toestemming richten aan het IKNL, Postbus 19079, 3501 DB Utrecht. Het IKNL behandelt dit verzoek samen met de relevante houder van de richtlijn.

Het is toegestaan een deeplink op te nemen op een andere website naar de website [www.oncoline.nl](http://www.oncoline.nl) of naar richtlijnen op deze website. Tevens mag de informatie op deze internetsite wel worden afgedrukt en/of gedownload voor persoonlijk gebruik.

## Externe links

De website [www.oncoline.nl](http://www.oncoline.nl) en afgeleide producten van deze website bevatten links naar websites die door andere partijen dan het IKNL worden aangeboden. Deze links zijn uitsluitend ter informatie. Het IKNL heeft geen zeggenschap over deze websites en is niet verantwoordelijk of aansprakelijk voor de daarop aangeboden informatie, producten of diensten.

## Bescherming persoonsgegevens

Door gebruikers verstrekte persoonsgegevens ten behoeve van de mailservice of de inlogmogelijkheid van <http://www.oncoline.nl/> zullen door het IKNL vertrouwelijk worden behandeld. Gegevens zullen niet worden verstrekt aan derden.