

NTVOclinic

Nederlands Tijdschrift voor Oncologie

LOG IN

REGISTRER

NIEUWSBRIEF

WINKELWAGEN

HOME

NIEUWS

CONGRESUPDATE

CLINICAL TRIALS

SONCOS

NVRO

BROWSE

ZOEK

LEADERBOARD 900px * 130px
(één advertentie)

Home » Tijdschriftartikelen » Oncologische Observatie

Slokdarmscarcinoom bij een patiënt met constitutioneel 'mismatch repair deficiency'-syndroom

SLOKDARMCARCINOOM BIJ EEN PATIËNT MET
CONSTITUTIONEEL 'MISMATCH REPAIR DEFICIENCY'-
SYNDROOM

B.D. Vermeulen, M.C.A. van Kouwen, M.C.J. Jongmans, R.S. van der Post, C.E.M. Gidding, B.R. Klarenbeek, P.D. Siersema, C. Rosman

Samenvatting

Volledige tekst

Figuren & tabellen

Referenties

PDF

Over Auteurs

SAMENVATTING

Doel en achtergrond: Het presenteren van een nog niet eerder beschreven maligne manifestatie bij een patiënt met constitutioneel 'mismatch repair deficiency' (CMMRD)-syndroom. Methoden: Beschrijving van een casus en literatuurstudie. Resultaten: Patiënten met CMMRD presenteren zich met centraalzuwstelsel-, hematologische en gastro-intestinale maligniteiten op de kinderleeftijd. Wij beschrijven een 19-jarige patiënt met CMMRD en een adenocarcinoom van de slokdarm die succesvol werd behandeld met neoadjuvante chemoradiotherapie gevolgd door slokdarmresectie. Een slokdarmcarcinoom is voor zover ons bekend nog niet eerder beschreven bij patiënten met CMMRD. Conclusie: Slokdarmcarcinoom kan een manifestatie zijn van CMMRD. Meer kennis over het ziektespectrum van CMMRD is bijdragend om het diagnostisch en therapeutisch management van patiënten met CMMRD te optimaliseren.
(NED TIJDSCHR ONCOL 2019;16:19-23)

INLEIDING

Constitutioneel 'mismatch repair deficiency' (CMMRD)-syndroom is een zeldzame aandoening die wordt veroorzaakt door mutaties in beide allelen van één van de 'mismatch repair' (MMR)-genen MSH2, MLH1, PMS2 en MSH6. Deze mutaties zijn meestal afkomstig van beide ouders. De MMR-genen die hierbij het frequentst een rol spelen zijn MSH6 en PMS2.^{1,2} Heterozygote mutaties in de MMR-genen veroorzaken het Lynch-syndroom, dat op volwassen leeftijd is geassocieerd met colorectaal carcinoom, endometriumcarcinoom en andere maligniteiten. CMMRD is voor het eerst beschreven in 1999 en is geassocieerd met een breed spectrum aan maligniteiten op kinderleeftijd, waaronder niet alleen typische kindertumoren, maar ook tumoren die meer typisch zijn voor de volwassen leeftijd.^{3,4} Deze leiden vaak op de kinderleeftijd al tot een fatale afloop. De bi-allelische mutaties van het MMR-systeem verklaren, vanwege het onvermogen van alle cellen om DNA-schade te kunnen repareren, het hoge risico op een maligniteit. Het levenslange risico op een gastro-intestinale (GI) maligniteit bij patiënten met CMMRD is het hoogst van alle bekende syndromen met predispositie tot GI-maligniteiten.¹ Het tumorspectrum kan worden onderverdeeld in vier groepen: 1) hematologische maligniteiten, 2) centraalzuwstelseltumoren, 3) Lynch-syndroom-geassocieerde tumoren en 4) andere maligniteiten. Bij ongeveer tweederde van de patiënten met CMMRD worden huidafwijkingen in de vorm van atypische café-au-lait maculae gevonden.⁵ Deze huidafwijkingen zijn over het algemeen meer grillig van vorm en irregulair gepigmenteerd dan de huidafwijkingen in het kader van neurofibromatose type 1.⁶ Vanwege de grote verscheidenheid in klinische presentaties van CMMRD, en vaak ontbreken van een evidente familiegeschiedenis passend bij Lynch-syndroom, wordt een vroegtijdige diagnose niet altijd behaald. Bovendien is de kennis van het gehele spectrum aan CMMRD gerelateerde tumoren nog niet compleet. Dit blijkt uit recente publicaties over niet eerder beschreven manifestaties en hun klinisch beloop bij CMMRD-patiënten.^{7,8} Om de diagnose CMMRD in een vroeg stadium te kunnen stellen en vervolgens een gepast surveillanceprogramma te initiëren, is kennis van het gehele ziektespectrum noodzakelijk.⁹ De meest recente richtlijn uit 2017 voor surveillance en management van patiënten met CMMRD beveelt aan om de klinische gegevens van patiënten met CMMRD te rapporteren, zodat correlaties tussen geno- en fenotype beter kunnen worden begrepen.¹⁰ Wij beschrijven een patiënt met het CMMRD-syndroom die een niet eerder in de literatuur beschreven maligniteit in de slokdarm ontwikkelde.

METHODE

In samenwerking met de afdelingen Maag-darm-leverziekten, Heelkunde, Klinische genetika, Pathologie en Kinderoncoloogie van het Radboudumc werd informatie verzameld over de casus van een patiënt met het CMMRD-syndroom. De patiënt en familie hebben toestemming gegeven voor het publiceren van deze oncologische observatie. Een systematisch literatuuronderzoek werd verricht om de literatuur te doorzoeken op vermeldingen van patiënten met CMMRD en een maligniteit van de slokdarm. Op 2 januari 2018 werd een zoekactie in Pubmed en Embase uitgevoerd naar literatuur met synoniemen voor de zoekterm 'CMMRD' in combinatie met 'esophagus'.

ARTIKEL OPTIES

VOEG TOE AAN MIJN BIBLIOTHEEK ☆ 0

Zie uw lijst in 'MIJN ACCOUNT'

DEEL MET EEN COLLEGA

DEEL OP SOCIAL MEDIA

REAGEER

MEDIUM
RECTANGLE
262px * 280px

MEDIUM
RECTANGLE
262px * 280px