

# Eén aandoening, tien specialisten

**Hoofd-halsgebied, borstkas, buik: een paraganglioom kan op allerlei plaatsen in het lichaam ontstaan. Er zijn dan ook veel verschollende specialismen betrokken bij patiënten met deze doorgaans goedaardige tumor. Die bundelen sinds kort hun krachten binnen de nieuwe Paraganglioom Groep Leiden, met multidisciplinair onderzoek en een gezamenlijke poli als resultaat.**

*Door Els van den Brink, gepubliceerd op 19 januari 2008 in Cicero*

Het werkgebied van een arts wordt steeds meer gespecialiseerd. Door de toenemende complexiteit van de medische wetenschap moeten medisch specialisten zich beperken tot een steeds kleiner vakgebied. In plaats van algemene chirurgen komen tegenwoordig meer en meer speciale vaatchirurgen, oncologische chirurgen of endocrinologisch chirurgen. Patiënten moeten daardoor bij steeds meer medisch specialisten langs voor een consult. Dat geldt ook voor patiënten met een paraganglioom, een tumor die kan ontstaan in het hoofd-hals gebied, borstkas, buik en bekken. Als deze ziekte wordt vastgesteld, moet een patiënt in eerste instantie naar drie verschillende artsen. Uiteindelijk kunnen er een stuk of tien medisch specialisten bij betrokken zijn. Een goede samenwerking tussen al die artsen is dan noodzakelijk. Sinds november 2007 gebeurt dat voor deze patiëntengroep onder de naam Paraganglioom Groep Leiden (PGL), waarmee de artsen en onderzoekers zich ook internationaal als werkgroep willen presenteren. De samenwerking houdt in dat de werkgroepleden maandelijks bij elkaar komen voor een bespreking van patiëntgegevens en onderzoeksresultaten, hun gegevens invoeren in een gezamenlijke database voor verder onderzoek en voor de patiënten een multidisciplinaire poli hebben opgezet.

## Afwachtend

Zoals de naam al aangeeft, ontstaat een paraganglioom in de paraganglia. Dit zijn kleine orgaantjes die langs het autonome zenuwstelsel liggen, het zenuwstelsel dat onbewuste functies zoals spijsvertering en ademhaling regelt. De belangrijkste paraganglia liggen in het hoofd-hals gebied, waar het orgaantje de zuurstofspanning meet in het bloed, en in het bijniermerg, waar het betrokken is bij de hormoonproductie.

KNO-arts Jeroen Jansen ziet vooral paraganglioompatiënten met tumoren in het hoofd-hals gebied. Kenmerkend voor deze tumoren is dat ze meestal goedaardig zijn en langzaam groeien, waardoor ze weinig hinder veroorzaken. Problemen ontstaan vooral door de locatie waar deze tumoren zich vormen, namelijk tegen een aantal belangrijke zenuwen aan. Daardoor is het vaak onmogelijk de tumor operatief te verwijderen zonder een of meer zenuwen te beschadigen. De Leidse artsen hanteren daarom een afwachtend beleid, waarbij ze tumoren alleen opereren als het echt noodzakelijk is. Jansen: "We houden de mensen wel goed in de gaten, om alle opties open te houden. Enerzijds zijn de resultaten van een operatie namelijk beter als een tumor nog klein is. Maar als je daarvoor zenuwen moet doorsnijden, doen we dat liever niet. Zeker niet als je bedenkt dat iemand later aan de andere kant van zijn hals nog een tumor kan krijgen."

## In shock

Endocrinoloog Noortje van der Kleij-Corssmit ziet in haar praktijk patiënten die paragangliomen hebben in de buik, in veel gevallen in het bijniermerg, en soms in de borstkas of het bekken. Veel van deze patiënten hebben óók paragangliomen in het hoofd-hals gebied. Vaak merken patiënten nauwelijks iets van de aanwezigheid van deze tumoren, die meestal ook goedaardig zijn. Maar er zit toch een addertje onder het gras, omdat deze tumoren in buik, borst of bekken stresshormonen kunnen produceren. Dat is potentieel gevaarlijk, en kan zelfs dodelijk zijn in een stressvolle situatie zoals een auto-ongeluk of een operatie. Op zo'n moment kunnen de tumoren zó veel hormonen produceren, dat de patiënt in een shock kan geraken, die hem of haar fataal kan worden. Van der Kleij-Corssmit: "Elke arts kent wel een verhaal van iemand die tijdens een operatie plotseling overlijdt. Het kan zijn dat diegene zonder het te weten een paraganglioom had." Vandaar dat patiënten met een hormoonproducerend paraganglioom als dat mogelijk is altijd worden geopereerd. Speciale medicijnen maken het mogelijk om de werking van stresshormonen daarvoor tijdelijk uit te schakelen en de operatie veilig te doen verlopen.

## Dezelfde voorvader

Paragangliomen ontstaan bij de meeste patiënten door een erfelijke afwijking, die wordt doorgegeven via de vader. Een genetische afwijking in het eiwitcomplex *succinaat dehydrogenase* (SDH) ligt daaraan ten grondslag. De fout kan zitten in verschillende onderdelen van dit complex. In de praktijk blijkt het nogal wat uit te maken waar de fout precies zit, vertelt Jean-Pierre Bayley, onderzoeker bij de afdeling Humane Genetica. In Nederland stammen de

meeste paraganglioompatiënten waarschijnlijk af van dezelfde voorvader, waardoor ze allemaal dezelfde genetische afwijking hebben in onderdeel D van het eiwitcomplex. Draggers van deze genetische afwijking ontwikkelen bijna altijd een of meerdere paragangliomen (80-90 procent kans), in de meeste gevallen (97 procent) goedaardig. Een genetische afwijking in onderdeel B levert minder vaak een tumor op, maar geeft een grotere kans op een kwaadaardige vorm.

### **Kruisbestuiving**

Bayley is enthousiast over de samenwerking binnen de Paraganglioom Groep Leiden: “Ik vind het persoonlijk heel stimulerend om samen te werken met artsen die echt met patiënten bezig zijn. Zo ben je dicht bij de bron en weet je waar je het voor doet.” De artsen en onderzoekers ervaren dat vooral tijdens hun maandelijkse bijeenkomsten, die de ene keer over patiëntgegevens en de andere maand over wetenschappelijk onderzoek gaan. Jansen vertelt enthousiast: “Door de wetenschapsbesprekingen ontstaan echt kruisbestuivingen, doordat wetenschappers met verschillende achtergronden bij elkaar zitten.”

Toch vereist het van iedereen wel een zekere investering om een brug te kunnen slaan tussen al die verschillende vakgebieden. Jansen: “Aan de ene kant is het leuk, maar soms is het allemaal niet meer bij te benen. Ik weet bijvoorbeeld echt niet wat ze bij de afdeling genetica doen met die knock-out muizen. Persoonlijk vind ik dat ook wel frustrerend.” Samenwerken houdt dan ook niet in dat de werkgroepleden samen op een lab staan. Jansen: “Het gaat vooral om het uitwisselen van patiëntgegevens en het doorsturen van patiënten.” Bayley verwacht wel dat de nieuwe database van patiëntgegevens het gezamenlijke onderzoek verder zal stimuleren.

Helemaal nieuw binnen de paraganglioomgroep is de gezamenlijke poli. Nieuwe patiënten kunnen nu op één en dezelfde dag terecht bij de afdeling KNO, Endocrinologie en Klinische Genetica. Omdat de patiënten uit heel Nederland afkomstig zijn, is dat wel een groot voordeel. Van der Kleij-Corssmit vertelt: “We zijn al bezig om ook voor vervolgpatiënten wat te regelen en proberen in ieder geval allemaal op dezelfde dag spreekuur te houden.”

### **Psycholoog**

Paraganglioompatiënt Willy van Delft, voorzitter van de Nederlandse Vereniging voor Patiënten met Glomustumoren (andere naam voor paraganglioom), is enthousiast over de samenwerking. Ze vindt het een prettig idee dat een brede groep medisch specialisten de patiëntgegevens bespreekt en is ook blij met de gezamenlijke poli. Ze hoopt alleen dat de groep nog wordt uitgebreid met een psycholoog. Van Delft: “Er zijn best veel dingen die op je af komen, vooral vanwege de erfelijke kant van de ziekte. Denk bijvoorbeeld maar aan de belasting van het idee dat je je kinderen hiermee kunt opzadelen. Daarvoor zouden we wel begeleiding op psychologisch gebied kunnen gebruiken. We zoeken dat nu meer bij elkaar binnen de vereniging, maar het zou mooi zijn als het LUMC daar meer zou doen.”