

Gorlin syndroom

Basaalcelnaevus syndroom

Wat is Gorlin syndroom?

Het Gorlin syndroom is een zeldzame erfelijke aandoening die het risico verhoogt op het ontwikkelen van tumoren. Het is te herkennen aan huidafwijkingen of afwijkingen in enkele organen. Huidkanker (in de vorm van kleine huidvlekken die lijken op moedervlekken) en cysten in de kaken zijn de meest voorkomende (huid)afwijkingen bij het Gorlin syndroom. Het erfelijke syndroom komt vaak voor vanaf jonge leeftijd, voornamelijk tussen het tiende en vijftiende levensjaar. Het is niet te genezen, maar wel goed te behandelen. Een andere naam voor het syndroom is basaalcelnaevus syndroom.

Hoe krijgt u het Gorlin syndroom?

Het Gorlin syndroom is een zogenaamde autosomaal dominant erfelijke aandoening. Dat wil zeggen dat u het afwijkende gen van een van de ouders erft. Het afwijkende gen wordt ook wel het 'patched homolog'-gen (PTCH) genoemd. Mogelijk wordt het Gorlin syndroom ook veroorzaakt door veranderingen in een ander gen.

Hoe ziet het Gorlin syndroom eruit?

Mensen met het Gorlin syndroom krijgen veel basaalcelcarcinomen. Een basaalcelcarcinoom (of basocellulair carcinoom of basaliom) is een vorm van huidkanker die over het algemeen goed te behandelen is. Basaalcelcarcinomen bij het Gorlin syndroom verschillen qua leeftijd en qua uiterlijk waarop ze ontstaan van 'normale' basaalcelcarcinomen. Zie ook de folder 'Basaalcelcarcinoom'.

Leeftijd en basaalcelcarcinoom bij het Gorlin syndroom

Normaal komen basaalcelcarcinomen vrijwel alleen voor bij mensen ouder dan 40 jaar, maar bij het Gorlin syndroom ontstaan ze al op jonge leeftijd, meestal al vanaf het tiende tot vijftiende levensjaar.

Uiterlijk van basaalcelcarcinoom bij het Gorlin syndroom

Normaal zijn basaalcelcarcinomen langzaam groeiende bobbeltjes of knobbeltjes. Ze zijn meestal rood, bruin of huidkleurig. Na enige tijd ontstaat in het midden van deze knobbeltjes een niet-genezend wondje met een korstje erop. Bij het Gorlin syndroom zien de basaalcelcarcinomen er in eerste instantie anders uit. Ze lijken dan meer op kleine moedervlekken (naevi). Deze vlekken kunnen in principe overal op het lichaam voorkomen, maar zijn meestal te vinden in de nek, de hals, in het gezicht of op de schouders, en in mindere mate op de romp. In een later stadium gaan de huidvlekken meer op 'gewone' basaalcelcarcinomen lijken. Na de puberteit nemen de basaalcelcarcinomen in aantal toe.

Andere (huid)afwijkingen bij het Gorlin syndroom

Andere huidafwijkingen die voorkomen bij het Gorlin syndroom zijn putjes in handpalmen of voetzolen, verschillende goedaardige huidgezwollen en cysten. Die cysten kunnen variëren in grootte. Daarnaast hebben mensen met het Gorlin syndroom ook op andere plaatsen in het lichaam afwijkingen, waarvan cysten in de kaak het meest voorkomen. Andere afwijkingen zijn:

- Verbrede ribben
- Een karakteristiek gezicht. Dit is te herkennen aan een relatief grote schedel, een vooruitstekend voorhoofd, wijd uit elkaar staande ogen en een grote onderkaak
- Verkalkingen in de hersenen
- Cysten in het skelet en andere organen
- Afwijkingen aan de ogen, de hersenen en de geslachtsorganen. Deze komen minder vaak voor.

Niet bij alle mensen met het Gorlin syndroom zijn alle afwijkingen aanwezig. Dit kan per persoon verschillen. Gemiddeld komt het Gorlin syndroom bij 60% tot 70% van de mensen met het afwijkende gen volledig tot

uiting. Ongeveer 10% van de patiënten met het Gorlin syndroom ontwikkelen geen basaalcelcarcinomen.

Is het Gorlin syndroom besmettelijk?

Nee, het Gorlin syndroom is niet besmettelijk

Hoe weet uw arts of u het Gorlin syndroom heeft?

Omdat de huidafwijkingen in het begin niet zo duidelijk of niet volledig aanwezig hoeven te zijn, is het voor een arts vaak moeilijk om de diagnose te stellen. Bij een vermoeden zal de huisarts u of uw kind doorverwijzen naar een huidarts of kinderarts. Bij twijfelgevallen zal er genetisch onderzoek worden gedaan.

In Nederland wordt dit onderzoek verricht in het laboratorium voor DNA- en eiwitdiagnostiek van de afdeling Klinische Genetica van het VU Medisch Centrum in Amsterdam.

Welke behandelingen van het Gorlin syndroom zijn er?

De basaalcelcarcinomen bij het Gorlin syndroom kunnen op vrijwel dezelfde manier worden behandeld als 'gewone' basaalcelcarcinomen, op de radiotherapie na. Dit omdat bij mensen met het Gorlin syndroom nieuwe basaalcelcarcinomen kunnen ontstaan in het bestraalde gebied.

Leidraad bij de behandeling zijn 2 uitgangspunten

- Het gezwel wordt volledig (radicaal) verwijderd, waardoor de kans op hernieuwde groei na verwijdering (een zogenaamd recidief) zo klein mogelijk is
- Het mooiste cosmetische eindresultaat wordt nagestreefd.

Er bestaan verschillende behandelingsmogelijkheden

- Chirurgie

In de meeste gevallen zal een basaalcelcarcinoom onder plaatselijke verdoving chirurgisch worden verwijderd (excisie). Hierbij wordt een randje gezonde huid meegenomen vanwege mogelijke groei buiten de →

zichtbare begrenzing. Gewoonlijk wordt bij een basaalcelcarcinoom een marge van enkele millimeters gezonde huid aangehouden. Bij grotere tumoren en / of tumoren met een ongunstig groeipatroon wordt een ruimere marge geadviseerd. Als het niet mogelijk is de wondranden direct te sluiten, zal gebruik worden gemaakt van een techniek waarbij de omgevende huid wordt losgemaakt en opgeschoven in de wond.

- Foto dynamische therapie

Dit is een goede behandeling voor oppervlakkige vormen van basaalcelcarcinoom en het levert cosmetisch gezien de beste resultaten op. Voor andere vormen is het minder effectief. Het betreft een therapie waarbij de tumor wordt voor behandeld met een zalf die de kwaadaardige cellen extreem gevoelig maakt voor zichtbaar licht. Na inwerking van de zalf gedurende enkele uren wordt het basaalcelcarcinoom belicht met een speciale lichtbron. De behandeling kan pijnlijk zijn.

- Cryochirurgie

Dit is een eenmalige poliklinische behandeling, waarbij het basaalcelcarcinoom met speciale apparatuur van buitenaf kortdurend wordt bevroren met vloeibare stikstof. Soms wordt eerst de tumor weg geschraapt met een scherp instrument en daarna bevroren. De bevrizing vindt zo nodig plaats onder plaatselijke verdoving. Ten opzichte van chirurgische verwijdering is cryochirurgie een minder effectieve behandeling.

- Curettage en coagulatie

Het basaalcelcarcinoom wordt onder plaatselijke verdoving weg geschraapt met een scherp instrument en vervolgens elektrisch weggebrand. Ook deze methode is minder effectief ten opzichte van chirurgische verwijdering.

- Mohs' micrografische chirurgie

Dit is een techniek die slechts in een aantal centra in Nederland wordt uitgevoerd in geval van een ongunstig type basaalcelcarcinoom, een ongunstige lokalisatie (vooral in het gezicht) of een recidief. Bij deze techniek haalt de opererende specialist laagsgewijs het gezwel

weg. Van elk laagje wordt tijdens de operatie direct onder de microscoop bekeken of in het verwijderde stukje huid nog tumor aanwezig is. Dit wordt herhaald totdat het operatiegebied geen kankercellen meer bevat. Deze behandeling kan enkele uren in beslag nemen.

- Imiquimod crème

Imiquimod stimuleert plaatselijk in de huid het afweersysteem, waardoor basaalcelcarcinomen worden opgeruimd. Deze crème moet 5 keer per week gedurende 6 weken op het basaalcelcarcinoom worden aangebracht. Een nadeel is de huidirritatie die tijdens de behandeling kan optreden. Deze behandeling wordt alleen toegepast bij oppervlakkige basaalcelcarcinomen.

- Fluorouracil crème

Deze behandeling wordt eveneens alleen toegepast bij oppervlakkige basaalcelcarcinomen. Er is onvoldoende klinisch onderzoek verricht om van een bewezen werkzaamheid te kunnen spreken, maar de ervaring van dermatologen is toch dat deze behandeling heel effectief en waardevol is in de dagelijkse praktijk. De crème wordt gedurende enkele weken toegepast en veroorzaakt huidirritatie en een oppervlakkige wond.

- Behandeling met vismodegib

Vismodegib is een zogenaamde Hedgehog-remmer die de groei van basaalcelcarcinomen remt. Het is een nieuw middel. Er zijn aanwijzingen dat vismodegib bij het Gorlin syndroom ook werkt, maar het is er nog niet voor geregistreerd. De bijwerkingen zijn fors en het veroorzaakt aangeboren afwijkingen bij zwangerschap tijdens en tot 2 jaar na de behandeling.

Is het Gorlin syndroom te genezen of blijft u er altijd last van houden?

Het Gorlin syndroom is niet te genezen. Wel zijn de basaalcelcarcinomen meestal goed te behandelen. Ook de kans op uitzaaiingen is klein, waardoor er vrijwel geen mensen aan deze vorm van huidkanker overlijden. Doordat gezwellen langzaam groter worden en na verwijdering nog kunnen terugkeren, wordt de behandeling wel steeds moeilijker en ingrijpender. Het

is daarom belangrijk dat u uw huid ook na de behandeling goed in de gaten houdt. Kinderen die dit syndroom hebben worden tot 7 jaar gecontroleerd door een neuroloog in verband met zeldzame hersenafwijkingen. Vanaf 8 jaar kunnen jaarlijks röntgenfoto's worden gemaakt om kaakcysten op te sporen. Als er andere afwijkingen zijn die bij dit syndroom horen zal uw arts u of uw kind naar desbetreffende specialist verwijzen.

Wat kunt u zelf nog doen?

Na de verwijdering van het basaalcelcarcinoom is het belangrijk dat u alert bent op verschijnselen die erop kunnen wijzen dat het carcinoom niet helemaal is verwijderd en weer begint uit te groeien. Houd ook in de gaten of er nieuwe basaalcelcarcinomen elders op het lichaam ontstaan. Neem in die gevallen altijd contact op met de huidarts. Het is ook belangrijk dat u zich goed beschermt tegen de zon. De zon of zonnebank zal het risico op het verkrijgen van basaalcelcarcinomen verhogen. Zie ook de folder 'Zonlicht en de huid, verstandig omgaan met de zon'. De kans is groot dat kinderen van mensen met het Gorlin syndroom dit syndroom ook hebben. Daarom is het belangrijk om uw kind door een kinderarts en een huidarts te laten controleren.



Deze folder is een uitgave van de Nederlandse Vereniging voor Dermatologie en Venereologie. Bij het samenstellen van deze informatie is grote zorgvuldigheid betracht.

De Nederlandse Vereniging voor Dermatologie en Venereologie wijst desondanks iedere aansprakelijkheid af voor eventuele onjuistheden of andere tekortkomingen in de aangeboden informatie en voor de mogelijke gevolgen daarvan. www.nvdv.nl

Voor informatie over patiëntenorganisaties verwijzen wij u naar de website van Huidpatiënten Nederland www.huidpatienten-nederland.nl