

# De ziekte van Von Hippel-Lindau

KWF  
KANKER  
BESTRIJDING



erfelijkheid en kanker

## Inhoud

Voor wie is deze brochure?	3
Wat is kanker?	4
Kanker in de familie	6
Hoe ontstaat een erfelijke aanleg?	7
De ziekte van Von Hippel-Lindau	10
Erfelijkheid bij VHL	12
Onderzoeken	15
Plaatsen waar VHL kan voorkomen	18
Erfelijkheidsonderzoek	33
Overwegingen bij erfelijkheidsonderzoek	37
Maatschappelijke gevolgen	41
Controle-onderzoek	44
Wilt u meer informatie?	46

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. Overal 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/pm)  
Giro 26000

**KWF Kanker Infolijn 0800 – 022 66 22 (gratis)**  
**[www.kwfkankerbestrijding.nl](http://www.kwfkankerbestrijding.nl)**

## Voor wie is deze brochure?

Deze brochure is bedoeld voor mensen die meer willen weten over de ziekte van Von Hippel-Lindau (vHL). Dit kan zijn omdat zij zelf vHL hebben of omdat familieleden deze ziekte hebben. Daarnaast is de brochure geschikt voor anderen die meer willen weten over vHL.

De ziekte van Von Hippel-Lindau is een zeldzame erfelijke ziekte waarbij verschillende, zowel goed- als kwaadaardige gezwellen (tumoren) kunnen ontstaan op verscheidene plaatsen in het lichaam. Dit kan gelijktijdig of in de loop van de tijd gebeuren. Niet elke patiënt zal alle gezwellen en symptomen krijgen en ook de ziekteverschijnselen lopen sterk uiteen. vHL kan zich op veel verschillende manieren uiten. Uw arts zal u informatie geven over uw persoonlijke situatie.

vHL komt meestal binnen één familie in verschillende generaties voor. In Nederland hebben ongeveer 350 mensen vHL. De ziekte komt evenveel voor bij mannen als bij vrouwen en uit zich vaak al op jonge leeftijd.

In deze brochure kunt u lezen wat op dit moment bekend is over vHL. Daarnaast geeft de brochure informatie over wat u kunt doen als het vermoeden bestaat dat deze ziekte in uw familie voorkomt.

Heeft u naar aanleiding van deze brochure nog vragen, dan kunt u terecht bij uw specialist. U kunt ook contact opnemen met een van de voorlichtingscentra die achter in deze brochure staan vermeld. Of kijk op [www.kwfkankerbestrijding.nl](http://www.kwfkankerbestrijding.nl)

Deze brochure is een uitgave van KWF Kankerbestrijding en is tot stand gekomen met de medewerking van deskundigen uit diverse beroepsgroepen, waaronder klinisch genetici, medisch specialisten, psychologen, verpleegkundigen en vertegenwoordigers van patiëntenorganisaties.

## Wat is kanker?

Ieder mens loopt een bepaald risico om gedurende zijn leven kanker te krijgen. Er zijn meer dan honderd soorten kanker met elk een verschillende ontstaanswijze. Sommige komen meer voor dan andere. Er kunnen verschillende soorten kanker in één familie voorkomen. Die hebben meestal niets met elkaar te maken.

### Oorzaken

Meestal is kanker het gevolg van een samenloop van omstandigheden. Soms zijn er geen oorzaken aan te wijzen. Naast aanleg of leefgewoonten kan **toeval** een rol spelen. Iemand die altijd gezond heeft geleefd, kan tóch kanker krijgen. En andersom, iemand die altijd heeft gerookt, kan oud worden zónder kanker te krijgen. Soms heeft iemand **aanleg** om een bepaalde soort kanker te krijgen, doordat hij al bij zijn geboorte een verandering in zijn erfelijk materiaal (DNA) heeft meegekregen. Dit geldt voor zo'n 5% van alle mensen met kanker.

Uit wetenschappelijk onderzoek is gebleken, dat bepaalde leefgewoonten en/of-omstandigheden het risico op een aantal soorten kanker vergroten. Men noemt die gewoonten en omstandigheden **risicofactoren**. Voorbeelden van risicofactoren zijn: jarenlang roken, bepaalde voedingsgewoonten, overmatig alcohol drinken, overmatig zonnen of gebruik maken van zonne-apparatuur en werken met kanker-verwekkende stoffen. Een risicofactor voor de ene soort kanker hoeft dat niet te zijn voor een andere soort.

### Celdeling

Ons lichaam is opgebouwd uit miljarden cellen. Deze vormen de bouwstenen van ons lichaam. Voortdurend worden nieuwe cellen gevormd. Dit is noodzakelijk om te kunnen groeien en om beschadigde en verouderde cellen te vervangen. Cellen ontstaan door middel van celdeling: uit één cel ontstaan twee nieuwe cellen, die zich op hun beurt ook weer delen, enzovoort.

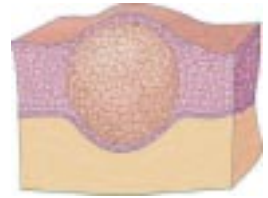
De celdeling wordt goed geregeld en gecontroleerd. De informatie die hiervoor nodig is, ligt vast in de **genen**. Genen zijn eenheden met informatie die wij van onze ouders hebben geërfd. Dit erfelijk materiaal (DNA) komt voor in de kern van elke lichaamscel.

### Ontregelde celdeling

Tijdens het leven staan onze lichaamscellen bloot aan allerlei schadelijke invloeden. Doorgaans zullen 'reparatiegenen' er voor zorgen dat de schade wordt hersteld. Een cel kan in de loop der tijd echter onherstelbaar beschadigd raken. Op den duur kan dit leiden tot veranderingen in de genen die de deling, groei en ontwikkeling van zo'n cel regelen. De celdeling raakt dan ontregeld. Er ontstaat overmatige celdeling die tot een **gezwell** of **tumor** leidt.

### Goed- en kwaadaardig

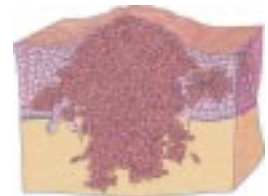
Een tumor kan goed- of kwaadaardig zijn. Alleen bij kwaadaardige tumoren spreken we van kanker. Goedaardige (benigne) gezwellen zijn meestal goed afgegrensd: ze groeien niet door andere weefsels heen en verspreiden zich niet door het lichaam. Wél kan zo'n gezwell tegen omliggende weefsels of organen drukken. Dit kan zo hinderlijk zijn, dat het gezwell verwijderd moet worden. Bij kwaadaardige (maligne) tumoren zijn de regelmechanismen dermate beschadigd, dat ons lichaam de celdeling niet meer onder controle krijgt. Een kwaadaardige tumor drukt niet alleen omliggende weefsels of organen opzij, maar kan er ook in binnen groeien. Cellen van zo'n tumor kunnen bovendien losraken en zich naar andere plaatsen in het lichaam verspreiden, waar ze nieuwe tumoren kunnen vormen. Dit zijn **uitzaaiingen** (metastasen).



1.

#### Goedaardig gezwell

De gevormde cellen dringen geen omliggend weefsel binnen.



#### Kwaadaardige tumor

De cellen dringen wel omliggend weefsel binnen.

## Kanker in de familie

Kanker is een veelvoorkomende ziekte in ons land. Alleen al door toeval kan in de ene familie meer kanker voorkomen dan in de andere. Wanneer kanker bij meer leden uit één familie voorkomt, denkt men al snel aan erfelijkheid: 'het zit in de familie'. Hierbij is het van belang te weten of het gaat om eenzelfde of om verschillende soorten kanker. Gaat het in één familie om verschillende soorten kanker, dan is er meestal géén sprake van erfelijke aanleg. De ziekte van Von Hippel-Lindau kenmerkt zich juist wel door het voorkomen van verschillende soorten kanker of goedaardige gezwellen in één familie of bij één persoon. Het veel voorkomen van kanker in een familie kan met leefstijl te maken hebben. Zo zal bijvoorbeeld in een familie met veel rokers vaker longkanker voorkomen. Het is ook mogelijk dat iemand door lichamelijke eigenschappen gevoelig is voor risicofactoren. Mensen in een familie met een lichte huid lopen bijvoorbeeld meer risico op huidkanker door te veel zon, dan mensen die van nature een donkerder huid hebben.

### Erfelijkheid en kanker

Er is waarschijnlijk wél sprake van erfelijke kanker wanneer één bepaalde soort kanker (of soorten kanker die met elkaar samenhangen) in opeenvolgende generaties voorkomt. De erfelijke aanleg voor een bepaalde soort kanker kan van ouder op kind worden doorgegeven (overerving). We noemen dit **erfelijke kanker**. Dit is het geval bij ongeveer 5% van alle mensen met kanker. Erfelijke kanker wordt meestal op jongere leeftijd ontdekt dan niet-erfelijke kanker: vaak vóór het vijftigste jaar.

Borstkanker, eierstokkanker, dikkedarmkanker en prostaatkanker zijn voorbeelden van soorten kanker waarvan we inmiddels weten dat erfelijkheid een rol kan spelen bij het ontstaan ervan.

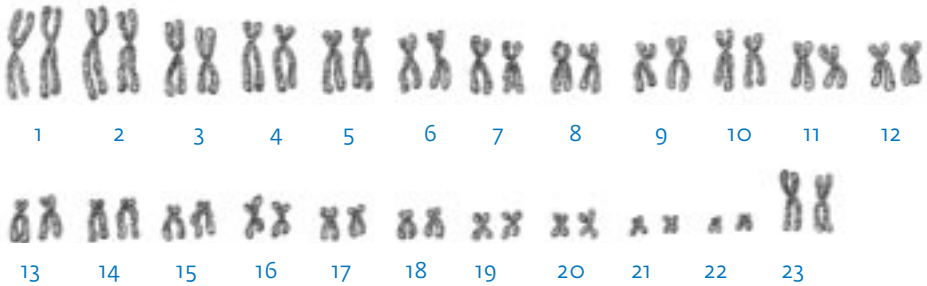
Er zijn ook erfelijke ziekten, zoals vHL, waarbij een verhoogde kans bestaat op het ontstaan van zowel goedaardige- als kwaadaardige gezwellen (kanker).

### vHL

Doordat het optreden van kwaadaardige tumoren bij mensen met vHL familiair voorkomt, rekent men deze ziekte tot een erfelijke vorm van kanker.

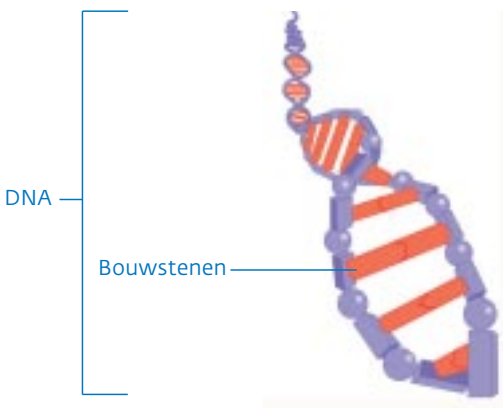
# Hoe ontstaat een erfelijke aanleg?

Ons lichaam is opgebouwd uit kleine levende eenheden die we cellen noemen. Elke cel heeft een kern waarin zich 46 chromosomen bevinden, die samen 23 chromosomenparen vormen. Van een chromosomenpaar is steeds één chromosoom afkomstig van de moeder en het andere van de vader. Beide chromosomen bevatten dezelfde soort erfelijke informatie, waardoor deze in principe in ieder mens dubbel aanwezig is.



Chromosomen bestaan voor een groot gedeelte uit **DNA**. DNA bevat al onze erfelijke informatie. Het heeft een structuur die men zich kan voorstellen als een lange dubbele keten van verschillende bouwstenen. De volgorde hiervan - de erfelijke code - is bepalend voor de bouw en eigenschappen van ons lichaam.

## 2. Chromosomenparen



## 3. DNA

Elk chromosoom bevat een spiraalvormig gewonden DNA-keten.

## Genen

De erfelijke DNA-code is onderverdeeld in genen. Een gen is een stukje DNA en bevat informatie over een bepaalde erfelijke eigenschap. Genen geven aan een lichaamscel informatie over welke taken die cel moet uitvoeren. Zo zijn er genen verantwoordelijk voor de bloedgroep of voor de kleur van de ogen. Ook zijn er genen die er voor zorgen dat cellen ophouden met delen.

## Verandering in een gen

In een gen kan een verandering optreden. Dit heet een **mutatie**. Dit kan in de loop van het leven door toeval gebeuren bij de normale celdeling, maar ook door invloeden van buitenaf. Wanneer verscheidene mutaties optreden, kan een tumor of gezwell ontstaan.

Iemand kan ook reeds bij zijn geboorte mutaties in zijn erfelijk materiaal hebben. Deze persoon heeft dan **aanleg** voor een aandoening. Hij of zij wordt dan ook wel risicodragers of kortweg **drager** genoemd. Het veranderde gen kan worden doorgegeven aan een volgende generatie. Er is dan sprake van erfelijkheid.

## Patroon van overerving

De erfelijke aanleg voor vHL kan worden doorgegeven aan de volgende generatie. Deze overerving verloopt volgens een bepaald patroon: het gaat om het **autosomaal dominante patroon**. Autosomaal wil zeggen dat de overerving niet aan geslacht is gebonden: mannen en vrouwen kunnen het allebei doorgeven. Zonen en dochters lopen dus gelijke kansen de genmutatie te erven. Dominant wil zeggen dat het hebben van één veranderd gen voldoende is om een verhoogde kans op vHL te hebben. Als één van de ouders de aanleg heeft voor vHL, dan heeft elk kind 50% kans om deze aanleg te erven. Dat wil dus zeggen dat er ook 50% kans is



om de aanleg **niet** te erven. Daarom zullen niet alle familieleden die afstammen van een persoon met vHL het veranderde gen daadwerkelijk krijgen.

In sommige gevallen ontstaat vHL zonder dat één van de ouders aanleg heeft. In dat geval spreekt men van een **'spontane' genmutatie**. Vanaf dat moment is de mutatie overerfbaar.

Iemand die drager is van een erfelijke genverandering heeft deze van zijn vader of moeder geërfd. Het kan wel zo zijn, dat als bijvoorbeeld een opa, zijn dochter en kleinzoon alle drie risicodragers zijn, alleen de opa en zijn kleinzoon daadwerkelijk vHL-tumoren of -gezwollen krijgen. Dan **lijkt** het alsof de vHL-aanleg een generatie heeft overgeslagen.

## De ziekte van Von Hippel-Lindau

### VHL

De ziekte van Von Hippel-Lindau ontleent haar naam aan twee artsen (Eugen von Hippel en Arvid Lindau) die elk bepaalde bij VHL voorkomende gezwellen hebben beschreven.

Bij VHL kunnen zowel goed- als kwaadaardige tumoren ontstaan op verschillende plaatsen in het lichaam. De gezwellen kunnen ook dubbelzijdig voorkomen (bijvoorbeeld in beide ogen of beide nieren).

Het ontstaan van gezwellen kan gelijktijdig of in de loop van de tijd gebeuren. Niet elke patiënt zal alle gezwellen en de daarbij behorende symptomen krijgen. De ziekte uit zich op veel verschillende manieren. De combinatie van gezwellen en klachten en het tijdstip waarop iemand een gezwel krijgt, verschilt van patiënt tot patiënt en van familie tot familie. Bij VHL ontstaan gezwellen gemiddeld tussen het 20<sup>e</sup> en 40<sup>e</sup> levensjaar.

### Soorten gezwellen en tumoren

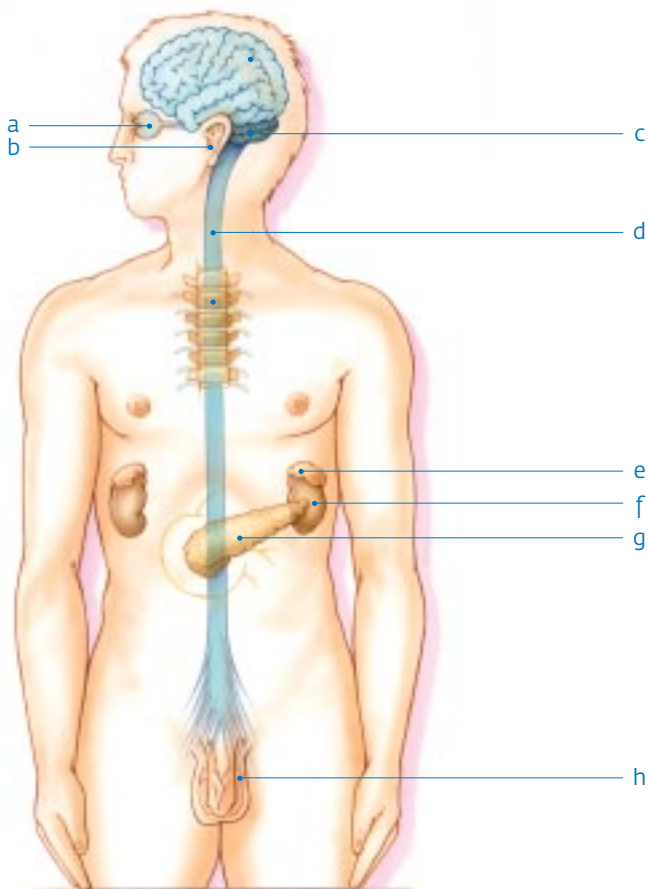
De gezwellen en tumoren die kunnen ontstaan bij VHL zijn angiomen, cysten, cystadenomen en carcinomen.

Een **angioom** is een goedaardig gezwel van de bloedvaten, ook wel hemangioblastoom genoemd. Hoewel een angioom goedaardig is, kan het door de plaats waar ze optreden wel ernstige gevolgen hebben. Bij VHL ontstaan deze gezwellen in de kleine bloedvaten van de kleine hersenen, het ruggenmerg en/of het oogvlies.

Een **cyste** is een met vocht gevulde holte en is goedaardig. Bij VHL kunnen cysten ontstaan in de nieren, de alvelesklier en (bij mannen) in de bijballen. Uit het kapsel van een cyste kan een gezwel ontstaan: een **cystadenoom**. Deze gezwellen zijn meestal goedaardig en kunnen bij VHL ontstaan in de bijbal en soms in de alvelesklier.

Een **carcinoom** is een kwaadaardige tumor (kanker). Bij VHL kan niercelkanker ontstaan en heel af en toe alvelesklierkanker. Naast de genoemde gezwellen kan een goedaardig gezwel van het bijniermerg (feochromocytoom) en van het binnenoor (ELST) ontstaan.

In illustratie 4 ziet u op welke plaatsen in het lichaam VHL-gezwellen kunnen voorkomen.



#### 4. Plaatsen waar vHL kan voorkomen

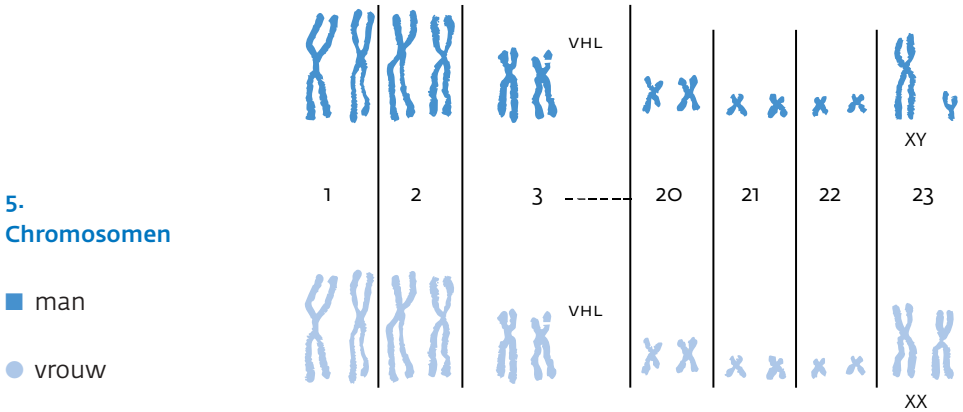
- a. oog
- b. binnenoor
- c. kleine hersenen
- d. ruggenmerg
- e. bijnier
- f. nier
- g. alveesklier
- h. bijbal

#### Kenmerken die kunnen wijzen op vHL:

- Het voorkomen van twee of meer angiomen in de kleine hersenen en/of in het ruggenmerg en/of in het netvlies van het oog.
- Het voorkomen van een angioom in combinatie met een ander vHL-gezwel.
- Het voorkomen van gezwellen op jonge leeftijd.
- Het dubbelzijdig voorkomen van gezwellen (bijvoorbeeld in beide ogen of beide nieren).

## Erfelijkheid bij vHL

De oorzaak van vHL is een verandering (mutatie) van het **vHL-gen**. Het vHL-gen bevindt zich op chromosoom 3.



Het DNA-onderzoek toont met de huidige technieken in vrijwel alle vHL-families een erfelijke verandering (mutatie) in het vHL-gen aan.

Het vHL-gen zorgt er normaal gesproken voor dat cellen zich niet ongeremd kunnen vermenigvuldigen. Het zorgt er dus eigenlijk voor dat er geen gezwellen kunnen ontstaan. Daarom wordt het vHL-gen ook wel een **tumor-suppressorgen**, een gezwel onderdrukkend gen, genoemd.

Het vHL-gen maakt het vHL-eiwit. Dit eiwit is normaal gesproken betrokken bij het op peil houden van het zuurstofgehalte in de cel. Als dit mechanisme niet meer werkt, 'denkt het lichaam' dat er zuurstofgebrek heerst en reageert hierop door het aanmaken van bloedvaten. Als er meer bloedvaten zijn kunnen de weefsels namelijk beter door het bloed van zuurstof voorzien worden. Dit verklaart het ontstaan van vaatrijke tumoren bij vHL-patiënten, zoals hemangioblastomen en niercelcarcinomen.

Mensen met aanleg voor vHL hebben bij hun geboorte al één beschadigd vHL-gen van één van hun ouders geërfd. Maar op dat moment houdt het gezonde vHL-gen op het andere chromosoom de groei van tumoren tegen. Omdat er bij iedereen in de loop van het leven een grote kans is op schade aan de genen, is het risico groot dat bij deze mensen ook het andere vHL-gen (op het andere chromosoom) verandert (muteert). De kans hierop is ruim 90%. Vanaf dat moment kunnen er tumoren ontstaan. Mensen met aanleg voor vHL hebben dus een kans van 90% dat de ziekte zich ook werkelijk openbaart.

Op dit moment zijn er honderden mutaties in het vHL-gen bekend. Al die mutaties kunnen vHL veroorzaken. Bij enkele mutaties lijkt het er op dat zich een minder ernstige vorm van vHL ontwikkelt. Soms zullen in een familie dan alleen feochromocytomen ontstaan, terwijl in een familie met een andere mutatie van het vHL-gen ook angiomen en nierceltumoren voorkomen.

## Overerving

Mensen met een erfelijke aanleg voor vHL kunnen die aanleg doorgeven aan hun kinderen. Elk kind heeft 50% kans om de aanleg te erven. De kans om de aanleg niet te erven is dus ook 50%.

Mensen die de aanleg niet hebben, kunnen deze ook niet doorgeven aan hun kinderen. Zijzelf, en hun eventuele kinderen, hebben geen verhoogd risico op vHL.

Bij 20% ontstaat vHL zonder dat een van de ouders aanleg heeft. Ook dan is een verandering in het vHL-gen de oorzaak. Die verandering gebeurt meestal in één eicel of in één zaadcel. In dat geval spreekt men van een **'spontane' genmutatie**. Het kind heeft dan deze genmutatie in al zijn cellen en vanaf dat moment is de mutatie overerfbaar.

## Kans op gezwellen

De kans dat iemand die de aanleg voor vHL heeft geërfd een of meer gezwellen krijgt, verschilt per plaats waar de gezwellen kunnen ontstaan. Deze mensen hebben:

- ongeveer 60% kans op een hemangioblastoom in de kleine hersenen of het ruggenmerg;
- ongeveer 50% kans op een angioom in het netvlies;
- ongeveer 30% kans op niercelkanker;
- grote kans op cysten in de nieren, alveesklier en bijballen;
- grote kans op een binnenoorgezwel;
- ongeveer 10% kans op een feochromocytoom;
- ongeveer 1% kans op alveesklierkanker.

Mensen met een aanleg voor vHL hebben in totaal een kans van 90% dat de ziekte zich openbaart.

# Onderzoeken

Om bij klachten te kunnen vaststellen of iemand vHL heeft, **kunnen** naast algemeen lichamelijk onderzoek en bloed- en urineonderzoek de volgende onderzoeken nodig zijn.

## Echografie

Echografie 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 of gezwel kan zo in beeld worden gebracht.

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

Echografie is een eenvoudig, niet belastend onderzoek. Wel is het soms noodzakelijk dat u enkele uren voor het onderzoek niet eet en drinkt.

Als tijdens de echografie een afwijking aan het licht komt, kan uw arts besluiten om een **biopsie** te nemen. De arts brengt dan een naald in de verdachte plek om cellen op te zuigen of een stukje weefsel weg te nemen. Op een beeldscherm ziet de arts precies wat hij doet. Vooraf kan uw huid plaatselijk worden verdoofd, maar dit is niet altijd nodig. Het weggenomen weefsel wordt in het laboratorium nader onderzocht.

## MRI (Magnetic Resonance Imaging)

Bij deze onderzoeksmethode wordt gebruikgemaakt van een magneetveld in combinatie met radiogolven en een computer. De techniek maakt 'dwars- of lengte-doorsneden' van het lichaam zichtbaar, waardoor een eventuele tumor en/of uitzaaïingen in beeld komen. Tijdens dit onderzoek ligt u in een soort koker. Sommige mensen ervaren het onderzoek daardoor als benauwend. Bovendien maakt een MRI-apparaat 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. In de meeste gevallen krijgt u tijdens het onderzoek contrastvloeistof via een ader in de arm toegediend.

### **MIBC-scintigrafie**

Dit is een scan waarbij met behulp van een radioactieve stof (MIBC) tumoren of gezwellen in de bijnier kunnen worden aangetoond. De radioactieve stof wordt in een ader gespoten en komt via het bloed in de bijnier terecht. Hierna worden op diverse tijdstippen foto's gemaakt, bijvoorbeeld na 24 uur en na 48 uur. De straling die de radioactieve stof uitzendt wordt omgezet in beelden. Zo zijn eventuele tumoren of gezwellen te zien. De hoeveelheid radioactiviteit die bij dit onderzoek gebruikt wordt is gering, waardoor er geen schadelijke effecten te verwachten zijn. Ook voor de omgeving zijn er geen gevaren. De ingespoten radioactieve stof verlaat binnen vier dagen het lichaam.

### **Fluorescentie angiografie (FAC)**

Bij dit onderzoek worden foto's gemaakt van de bloedvaten van het oognetvlies met behulp van blauw flietslicht en een speciaal fototoestel. Een kleurstof wordt in een ader in de arm gespoten en komt via het bloed in het netvlies terecht. De kleurstof maakt eventuele afwijkingen zichtbaar. Het onderzoek wordt gedaan om het verloop van de groei van het gezwel te volgen of om het effect van een behandeling te beoordelen. Een half uur voor het onderzoek krijgt u oogdruppels waardoor de oogpupil verwijdt. De huid kan gedurende enkele uren geel verkleurd zijn. Door de kleurstof is de huid gedurende een dag extra gevoelig voor zonlicht. U kunt de dag van het onderzoek beter niet in de felle zon gaan zitten of gebruikmaken van zonne-apparatuur. De kleurstof wordt via de urine uitgeplast, hierdoor zal de urine 24 uur een donker oranje kleur hebben. De kleurstof kan soms kortdurende misselijkheid veroorzaken. U kunt daarom beter twee uur voor het onderzoek niet eten en drinken.



Door de verwijde pupil en de lichtflitsen ziet u na het onderzoek tijdelijk minder goed. Een zonnebril kan dan prettig zijn. Het wordt afgeraden om zelf auto te rijden.

### **Ophthalmoscopie**

Bij dit onderzoek onderzoekt de oogarts de binnenkant van de ogen met een oogspiegel. Deze spiegel stuurt een lichtbundel door de pupil en verlicht zo het netvlies. Een vergrotende lens die in de oogspiegel zit maakt dat de arts alle kleine bloedvaatjes in het netvlies en de oogzenuw kan zien.

### **Spanning en onzekerheid**

Het kan enige tijd duren voordat alle voor u noodzakelijke onderzoeken verricht zijn en er duidelijkheid bestaat omtrent de uitgebreidheid van uw ziekte. Waarschijnlijk heeft u vragen over het verloop van de ziekte die nog niet beantwoord kunnen worden.

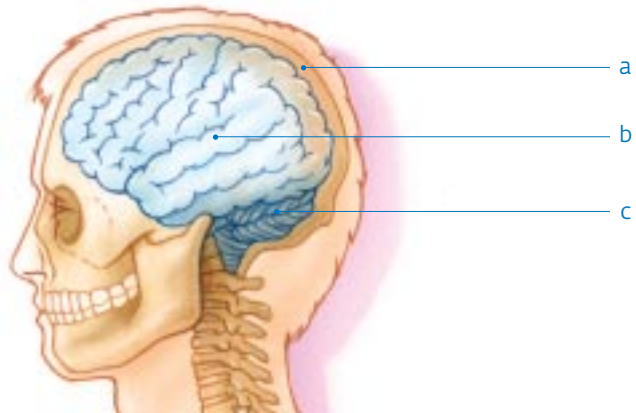
Onder deze omstandigheden kan spanning en onzekerheid bestaan, zowel bij u als bij uw naasten.

## Plaatsen waar vHL kan voorkomen

Hieronder volgt een overzicht van de organen die bij vHL vaak zijn aangedaan. Aan de orde komen de functie(s) van de organen, de mogelijke klachten als er een gezwell in het betreffende orgaan ontstaat, het stellen van de diagnose en ten slotte de behandelmogelijkheden en het verloop.

### De kleine hersenen

De hersenen zijn het centrum van waaruit het functioneren van ons lichaam wordt geregeld. Samen met het ruggenmerg vormen de hersenen het centrale zenuwstelsel. De hersenen worden beschermd door de schedel, die uit bot bestaat. De kleine hersenen (cerebellum) bevinden zich in het achterhoofd onder de grote hersenen. Ze zorgen voor de precieze sturing en voor de coördinatie van onze houding en bewegingen. Een angioom in de kleine hersenen wordt over het algemeen een hemangioblastoom genoemd. Als er een hemangioblastoom ontstaat bij vHL, gebeurt dit meestal rond het 30<sup>e</sup> levensjaar.



6.

#### De hersenen

- a. schedel
- b. grote hersenen
- c. kleine hersenen

### Klachten

De klachten die kunnen ontstaan bij een hemangioblastoom in de kleine hersenen zijn het gevolg van

druktoename binnen de schedel. We kunnen ons de schedel voorstellen als een bijna geheel gesloten doos. Daarin bevinden zich de hersenen en een bepaalde hoeveelheid hersenvocht en bloed. Wanneer een gezwel extra ruimte inneemt, neemt ook de druk binnen de schedel toe.

Symptomen die op druktoename in de schedel kunnen wijzen:

- aanhoudende hevige hoofdpijn;
- overgeven;
- plotselinge daling van het bewustzijn ('afwezigheid');
- epilepsie;
- soms flauwvallen of 'wegraken'.

## Diagnose

Met behulp van een MRI kunnen hemangioblastomen in de kleine hersenen worden opgespoord en zo nodig in de gaten gehouden worden.

## Behandeling en verloop

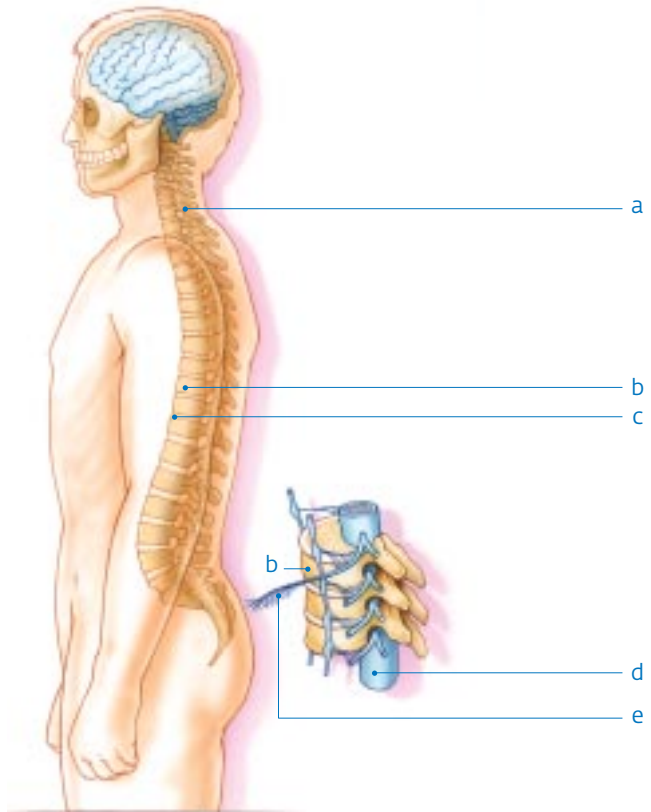
Ondanks het goedaardige karakter van hemangioblastomen, kunnen ze dus klachten veroorzaken. Daardoor is behandeling noodzakelijk. Afhankelijk van de ligging kunnen hemangioblastomen meestal operatief goed worden verwijderd. Doorgaans verdwijnen de klachten na de behandeling. Soms komt een gezwel na verwijdering weer terug. In dat geval wordt het hemangioblastoom zonodig opnieuw operatief verwijderd.

Als een hemangioblastoom niet operatief verwijderd kan worden is het soms mogelijk het gezwel te bestralen. Dit gebeurt door middel van zogenoemde stereotactische radiotherapie. Met speciale richtapparatuur kunnen heel hoge doses straling op een klein, nauwkeurig uitgemeten gebiedje in de schedel worden gericht. Het omringende weefsel blijft hierdoor buiten het bestralingsgebied. Deze behandeling wordt alleen in het kader van onderzoek naar nieuwe behandelingen gegeven.

## Het ruggenmerg

Het ruggenmerg bevindt zich in de wervelkolom (ruggengraat). De wervelkolom is opgebouwd uit wervels die door gewrichtjes en tussenwervelschijven met elkaar zijn verbonden. Hierdoor is (beperkte) beweging van de wervelkolom mogelijk.

In deze, uit bot bestaande, ruggengraat bevindt zich het ruggenmerg. In het ruggenmerg lopen zenuwbanen die de beweging van de romp en de ledematen regelen. Ook wordt informatie van onze zintuigen (zoals de tastzin) via de zenuwen aan onze hersenen doorgegeven.



7.

### De wervelkolom

- a. wervelkolom
- b. wervel
- c. tussenwervelschijf
- d. ruggenmerg
- e. zenuw

Zo voelt de huid van uw hand de hitte van de kachel en geeft dit via de zenuwen door aan de hersenen. De hersenen zenden via andere zenuwen een boodschap terug om de hand terug te trekken.

## **Klachten**

Een hemangioblastoom in het ruggenmerg kan de zenuwen in de nauwe en gesloten wervelkolom in de verdrukking brengen. Hierdoor kan een verminderde gevoeligheid voor warmte en pijn ontstaan. Ook kan deze druk juist voor pijn in de rug zorgen. Verlammingen van spieren van armen en benen kunnen ook voorkomen. Vaak is eerst sprake van verminderde kracht in de benen. Dit kan zich uiten door moeite met traplopen, regelmatig door een been zakken of regelmatig struikelen.

## **Diagnose**

Met een algemeen neurologisch onderzoek worden klachten die een hemangioblastoom in het ruggenmerg kan veroorzaken in kaart gebracht. Met een MRI kan een eventueel gezwel worden opgespoord.

## **Behandeling en verloop**

Ondanks het goedaardige karakter van hemangioblastomen, kunnen ze klachten veroorzaken. Daardoor is behandeling noodzakelijk. Afhankelijk van de ligging kunnen hemangioblastomen meestal operatief worden verwijderd. Doorgaans verdwijnen de klachten na de behandeling. Eventuele restverschijnselen zijn afhankelijk van de grootte en de ligging van het gezwel. Soms komt een gezwel na verwijdering weer terug. In dat geval is de kans groot dat u weer geopereerd moet worden.

## **Het netvlies van de ogen**

Het oog vangt lichtprikkel op en stuurt deze via de oogzenuw naar de hersenen, waardoor we kunnen zien. Een onderdeel van het oog is het netvlies (retina). Het netvlies bestaat onder andere uit zintuigcellen die er voor zorgen

dat we kleuren zien en dat we licht van donker kunnen onderscheiden. Het netvlies bevindt zich achter in de oogbol. Het netvlies wordt van bloed voorzien door kleine bloedvaatjes in het oog. Bij vHL kan in deze bloedvaatjes een angioom ontstaan.

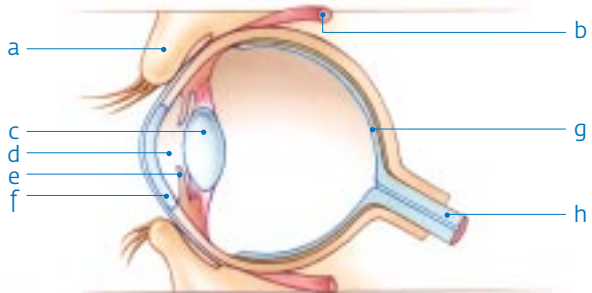
Als bij vHL een angioom in het netvlies ontstaat, gebeurt dit meestal rond het 25<sup>e</sup> levensjaar. Soms komen angiomen in het netvlies bij kinderen voor en dan meestal vanaf het vijfde levensjaar.



8.

#### Het oog

- a. ooglid
- b. oogspier
- c. lens
- d. pupil
- e. iris
- f. hoornvies
- g. netvlies
- h. oogzenuw



#### Klachten

Door een angioom in het netvlies kan uw gezichtsvermogen verminderen en kan soms zelfs blindheid optreden. Ook kunnen bloedinkjes in het oog voorkomen en er bestaat een gevaar voor netvliesloslating.

Andere symptomen die kunnen wijzen op een angioom in het netvlies:

- lichtflitsen;
- wazige vlekken in het gezichtsveld.

## Diagnose

Met een ophthalmoscopie kunnen de binnenkant van het oog en de bloedvaatjes van het netvlies worden bekeken. Een eventuele afwijking kan met dit onderzoek worden opgespoord en bij elke controle worden gevolgd. Soms is extra onderzoek nodig in de vorm van een fluorescentie angiografie (FAG).

## Behandeling en verloop

Als het angioom beperkende klachten veroorzaakt of als blindheid of netvliesloslating dreigt, is een behandeling noodzakelijk. Meestal is dit een laserbehandeling, die het angioom belemmert in zijn (verdere) groei of zelfs helemaal doet verdwijnen. Als het angioom daarna toch weer aangroeit kan de laserbehandeling meestal herhaald worden. Bij grote angiomen is het soms nodig om te opereren. Een angioom kan ook inwendig bestraald worden. Dit gebeurt door middel van een radioactief plaatje dat onder narcose wordt ingebracht. Na een aantal dagen wordt het plaatje onder plaatselijke verdoving verwijderd en is de bestraling klaar.

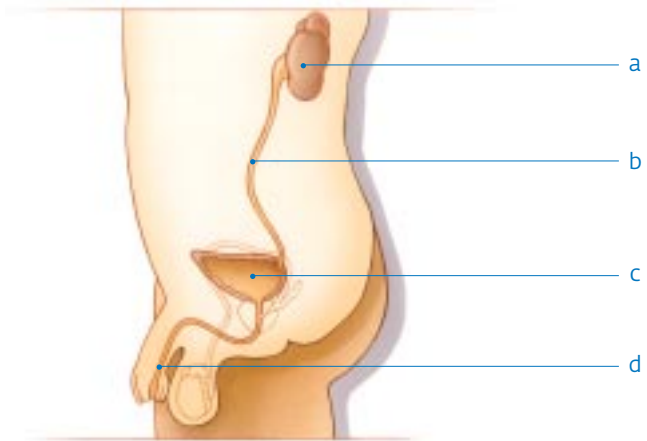
## De nieren

Ons lichaam produceert allerlei afvalstoffen. Deze afvalstoffen worden via het bloed afgevoerd naar onder meer de nieren. De nieren zijn twee boonvormige organen die achter in de buikholte liggen, aan weerszijden van de wervelkolom. Het bloed stroomt constant door de nieren, waar het wordt gereinigd. Afvalstoffen blijven achter in de vorm van urine. De urine komt via de urineleiders in de blaas terecht. Samen met de urineleiders, de blaas en de plasbuis vormen de nieren de urinewegen.

Bij vHL kunnen in de nieren zowel cysten als kanker ontstaan. Dit kan in beide nieren, zowel gelijktijdig als in de loop van de tijd. Meestal gaat het ook om meer cysten tegelijkertijd. Als niercelkanker ontstaat, is dat meestal rond het 30<sup>e</sup> tot 45<sup>e</sup> levensjaar.

## 9. De urinewegen

- a. nier
- b. urineleider
- c. blaas
- d. plasbuis



### Klachten

Cysten of niercelkanker hoeven geen klachten te geven. Meestal worden ze in een vroeg stadium ontdekt door controle-onderzoek (zie pagina 44).

Klachten die bij niercelkanker na verloop van tijd kunnen voorkomen:

- pijn in de nierstreek (in de rug);
- bloed in de urine;
- langdurige vermoeidheid zonder aanwijsbare reden;
- aanhoudende koorts;
- een algeheel gevoel van lusteloosheid;
- onverklaarbaar gewichtsverlies.

### Diagnose

Door middel van bloedonderzoek kan de werking en conditie van de nieren worden beoordeeld. Bij urineonderzoek wordt gekeken naar hoeveelheden van bepaalde stoffen en of zich bloedcellen in de urine bevinden. Verder onderzoek bestaat uit een echografie of MRI.



## Behandeling en verloop

Cysten in de nieren kunnen vaak zonder problemen blijven zitten. Een kwaadaardige tumor wordt wel operatief verwijderd. Omdat bij vHL de afwijkingen in beide nieren kunnen voorkomen, wordt zo sparend mogelijk geopereerd. Dit betekent dat alleen de tumor en het omliggende nierweefsel worden verwijderd. Er wordt slechts zelden besloten om de gehele nier te verwijderen. Met één nier is weliswaar goed te leven, maar bij vHL komen vaak afwijkingen in beide nieren voor. Als het in de loop van de tijd wel noodzakelijk is om beide nieren te verwijderen, bent u voor de rest van uw leven afhankelijk van nierdialyse. Dit heeft consequenties voor uw kwaliteit van leven en levensverwachting. Gelukkig is dit tegenwoordig steeds minder vaak nodig.

## De bijnieren

De bijnieren zijn twee belangrijke hormoonproducerende klieren die bovenop de nieren liggen. Ze bestaan uit twee delen: het **bijniermerg** en de **bijnierschors**. De bijnierschors produceert verschillende hormonen.

Het bijniermerg produceert de hormonen **adrenaline** en **noradrenaline** en geeft deze aan het bloed af. Deze hormonen zorgen voor de aanpassing van het lichaam op stress. Zowel bij psychische stress (bijvoorbeeld angst) als bij lichamelijke stress (bijvoorbeeld inspanning of griep). Deze hormonen zorgen er voor dat het lichaam actief wordt en kan reageren op genoemde situaties. Dit gebeurt onder andere door een versnelde hartslag en ademhaling, stijging van de bloeddruk en het verwijden van de bloedvaten van de spieren. Daarnaast zorgen de hormonen er voor dat er meer energie vrijkomt door meer suikers af te breken.

Een gezwel in het bijniermerg dat bij vHL voorkomt is het **feochromocytoom**. De gezwellen kunnen in een of in beide bijnieren voorkomen. Meestal zijn ze goedaardig.

## Brochure

In de brochure **Nierkanker** van KWF Kankerbestrijding kunt u meer lezen over de behandeling van niercelkanker.

Of kijk op [www.kwfkankerbestrijding.nl](http://www.kwfkankerbestrijding.nl) voor meer informatie.

Als een feochromocytoom ontstaat, is dat meestal rond het 20<sup>e</sup> tot 30<sup>e</sup> levensjaar.

Een feochromocytoom kan ook buiten de bijnieren voorkomen. Dit gebeurt zelden. De klachten en behandeling zijn hetzelfde.



10.

## De nieren en bijnieren

a. bijnier

b. nier

### Klachten

Een feochromocytoom kan een grote hoeveelheid adrenaline en noradrenaline produceren. Hierdoor kan iemand last krijgen van verschillende klachten:

- hoge bloeddruk;
- hoofdpijn;
- hartkloppingen;
- overmatig transpireren;
- angst;
- trillingen;
- bleekheid;
- pijn;
- misselijkheid en braken.

Deze verschijnselen kunnen aanvalsgewijs optreden, maar ook continu aanwezig zijn. In beide gevallen raakt het lichaam uitgeput en ontstaat vaak vermagering ondanks een goede eetlust.

## Diagnose

De hoeveelheid bijniermerghormonen en hun afbraakproducten kunnen in de urine worden gemeten. Hiervoor moet gedurende 24 uur urine worden verzameld. Verhoogde waarden wijzen op een overmatige werking van het bijniermerg, mogelijk als gevolg van een gezwel in een of beide bijniereën. Om de hoeveelheid hormonen te meten kan ook bloedonderzoek worden verricht.

Met een MRI, echografie of MIBG-scintigrafie kan een eventueel gezwel in beeld worden gebracht.

## Behandeling en verloop

Ondanks het feit dat een bijniermerggezwel goedaardig is, is behandeling noodzakelijk. Door de hoge concentraties van de bijniermerghormonen komt het lichaam op den duur in een uitputtingstoestand terecht. Bovendien zorgt de hoge bloeddruk voor een overbelasting van het hart- en vaatstelsel en is er tijdens de aanvallen van de klachten kans op een hersenbloeding. Als mensen met een feochromocytoom niet worden behandeld, hebben zij een beperkte levensverwachting.

De behandeling van een bijniergezwel bestaat uit een operatie. Er zijn twee mogelijkheden:

- totale verwijdering van de bijniereën;
- verwijdering van het deel waar zich het gezwel bevindt.

Volledige verwijdering van de bijniereën betekent dat de functie van de bijniereën wegvalt. Bij verwijdering van een deel van de bijnier blijft de functie deels gehandhaafd. Zonder bijnierschorshormonen is leven niet mogelijk. Dat betekent dat iemand na verwijdering van de bijniereën de rest van zijn leven medicijnen moet slikken.

## De alveesklier (pancreas)

De alveesklier, ook wel de pancreas genoemd, is een lang-gerekte klier die bovenin de buikholte ligt, achter de maag.

De alveesklier heeft twee belangrijke functies:

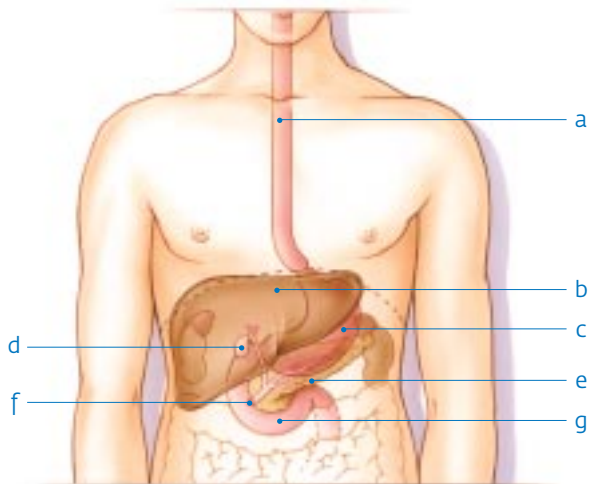
- Productie van sappen voor de spijsvertering. Deze sappen worden via een afvoerkanaal en via de **papil van Vater** in de darm uitgescheiden.
- Productie van een aantal hormonen, waaronder insuline, die aan het bloed worden afgegeven. Deze hormonen worden geproduceerd door verschillende soorten cellen, die in groepjes bij elkaar in het alveesklierweefsel liggen. Deze groepen cellen heten de **eilandjes van Langerhans**. De hormonen beïnvloeden de stofwisseling, het spijsverteringsproces en het functioneren van de darmen. Zij reguleren onder andere de hoeveelheid suiker in het bloed.

Bij vHL kunnen cysten in de alveesklier ontstaan en soms alveesklierkanker. Cysten in de alveesklier ontstaan meestal tussen het 20<sup>e</sup> en 40<sup>e</sup> levensjaar.

11.

### De alveesklier

- a. slokdarm
- b. lever
- c. maag
- d. galblaas
- e. alveesklier
- f. papil van Vater
- g. twaalfvingerige darm



## Klachten

Cysten in de alvleesklier kunnen klachten geven, maar de meeste patiënten blijven klachtenvrij.

**Gal** vanuit de lever en galblaas komt bij de papil van Vater in de darm. Een cyste die deze papil blokkeert, belemmert dus ook de afvoer van gal en kan het functioneren van de alvleesklier verstoren. Daardoor kunnen de volgende klachten ontstaan:

- geelzucht;
- ontkleurde ontlasting;
- donkere urine;
- jeuk;
- vermoeidheid en lusteloosheid;
- zeurende pijn boven of midden in de buik;
- verstoord ontlastingspatroon;
- verminderde eetlust;
- gewichtsverlies.

Afname van de insulineproductie kan leiden tot een verhoogd suikergehalte in het bloed, zoals bij diabetes mellitus (suikerziekte). Symptomen van diabetes mellitus zijn onder andere:

- meer dorst dan normaal;
- meer plassen.

De symptomen van alvleesklierkanker komen overeen met de klachten die een cyste in de alvleesklier kan geven.

## Diagnose

Door middel van bloedonderzoek kan de hoeveelheid suiker worden gemeten. Als u klachten heeft kan bloedonderzoek ook uitsluitsel geven over de hoeveelheid hormonen die door de alvleesklier worden aangemaakt. Met een echografie of MRI kunnen eventuele tumoren of gezwellen opgespoord en zo nodig gevolgd worden.

## Brochure

In de brochure

**Alveesklierkanker** van KWF Kankerbestrijding kunt u meer lezen over deze ziekte.

Of kijk op [www.kwfkankerbestrijding.nl](http://www.kwfkankerbestrijding.nl)

voor meer informatie.

## Behandeling en verloop

Bij klachten kunnen cysten operatief worden verwijderd. In het geval van alveesklierkanker wordt er, indien mogelijk, geopereerd. Het verloop van deze ziekte is onder andere afhankelijk van het tijdstip van ontdekking.

## De bijballen

De uitwendige mannelijke geslachtsorganen bestaan uit de penis en de balzak (scrotum). In de balzak bevinden zich de zaadballen (testes of testikels) en de bijballen (epididymis). De bijbal ligt aan de achterzijde van de zaadbal.

De zaadballen produceren mannelijke hormonen en zaad (sperma). Het sperma wordt opgeslagen in de bijballen. Vanuit elke bijbal loopt een zaadstreng naar de urinebuis. Bij een zaadlozing verlaat het sperma het lichaam via de zaadstreng en de urinebuis.

Bij mannen met vHL kan een cyste of cystadenoom ontstaan in de bijbal. Deze cysten zijn vrij onschuldig. Een cystadenoom groeit meestal langzaam en wordt zelden kwaadaardig.

12.

## De mannelijke geslachtsorganen

- a. zaadstreng
- b. prostaat
- c. urinebuis
- d. bijbal
- e. zaadbal



## Klachten

Een cyste of cystadenoom is soms als een zwelling voelbaar aan de boven- en/of achterkant van de zaadballen. Vaak geven ze echter geen klachten.

Een cyste of cystadenoom kan de zaadleider blokkeren. Soms komen deze gezwellen in beide zaadballen voor. In dat geval kan dit tot onvruchtbaarheid leiden.

## Diagnose

Met lichamelijk onderzoek en echografie zijn cysten eenvoudig aan te tonen. Indien de zwelling wordt verdacht van kwaadaardigheid wordt er een MRI gemaakt.

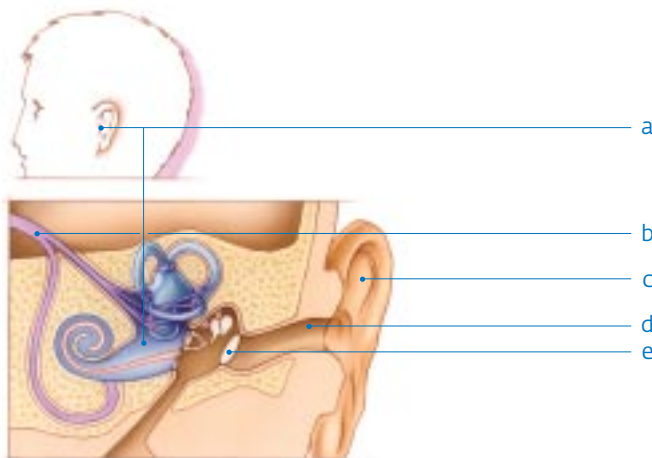
## Behandeling en verloop

Cysten worden alleen bij klachten operatief verwijderd. Als een cystadenoom kwaadaardig is geworden, wordt er altijd geopereerd.

## Het binnenoor

Het binnenoor is het inwendige deel van het oor waar geluidstrillingen worden opgevangen. Bij mensen met VHL kan in het binnenoor een goedaardige gezwellen ontstaan:

**ELST** (endolymfatische zaktumor).



13.

### Het oor

- a. binnenoor
- b. gehoorzenuw
- c. oorschelp
- d. uitwendige gehoorgang
- e. trommelvlies

## **Klachten**

Ongeveer de helft van de vHL-patiënten met een ELST heeft klachten in beide oren, omdat de gezwellen vaak dubbelzijdig voorkomen. De klachten die kunnen optreden zijn:

- gehoorverlies;
- oorsuizen;
- duizeligheid.

## **Diagnose**

Het binnenoer is slechts enkele millimeters groot. Een eventueel (klein) gezwel is hierdoor moeilijk op te sporen en niet altijd zichtbaar op een MRI.

## **Behandeling en verloop**

Door de lastige plek en de grootte van de gezwellen zijn deze moeilijk te behandelen. De enige behandelmogelijkheid is opereren.

## **Overige organen**

Bij mensen met vHL kunnen soms cysten, cystadenomen en angiomen ontstaan in andere organen: de lever, milt, longen, botten of huid. Bij vrouwen met vHL kunnen ook gezwellen (cysten en cystadenomen) voorkomen in het vlies tussen eierstokken en baarmoeder.

## **Afzien van behandeling**

Het kan gebeuren dat bij u of bij uw arts de indruk bestaat, dat de belasting of de mogelijke bijwerkingen of gevolgen van een behandeling niet (meer) opwegen tegen de te verwachten resultaten.

Als u twijfelt aan de zin van (verdere) behandeling, bespreek dit dan in alle openheid met uw arts. Iedereen heeft het recht om af te zien van (verdere) behandeling.

Uw arts zal u de noodzakelijke medische zorg en begeleiding blijven geven om de hinderlijke gevolgen van uw ziekte zo veel mogelijk te bestrijden.



## Erfelijkheidsonderzoek

Met behulp van erfelijkheidsonderzoek kan worden nagegaan of er in uw familie vHL voorkomt. Deskundigen maken desgewenst een inschatting welke familieleden risico lopen en welke niet. Vervolgens geeft men aan welke eventuele voorzorgsmaatregelen degenen met de erfelijke aanleg kunnen nemen.

### **Komt vHL in mijn familie voor?**

Wanneer u een of meer vHL-gezwollen heeft - of deze komen in uw familie veel op jonge leeftijd voor - en u wilt weten of er sprake is van erfelijkheid, hoe komt u daar dan achter? Zoals eerder gezegd, kunnen bij vHL verscheidene gezwellen in verschillende combinaties voorkomen, gelijktijdig of in de loop van de tijd. Vaak komen de gezwellen beiderzijds voor, dus in beide oren of beide nieren. Daarnaast worden vHL-gezwollen meestal op jonge leeftijd ontdekt, meestal vanaf het 20<sup>e</sup> levensjaar. Angiomen in het oog kunnen ook voorkomen bij kinderen vanaf vijf jaar.

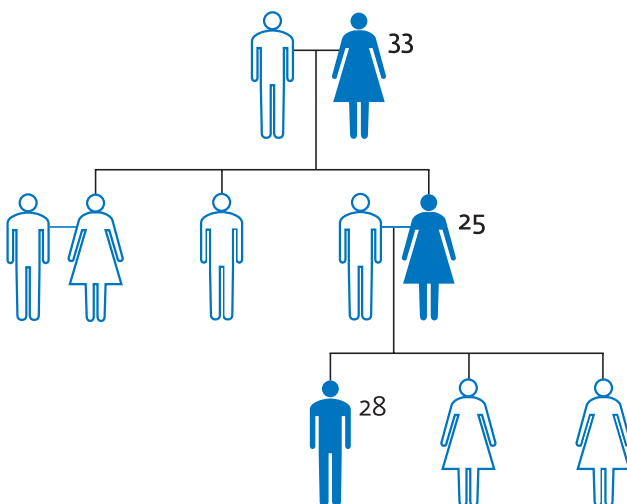
Als u erfelijke aanleg voor vHL in uw familie vermoedt, bespreek dat dan met uw huisarts of specialist. Wanneer vHL eenmaal bij één persoon is vastgesteld, is de kans groot dat andere familieleden ook drager zijn. En het is mogelijk dat andere familieleden de ziekte ook hebben (gehad).

### **Stamboomonderzoek**

Het is meestal nodig de ziektegeschiedenis van een familie in kaart te brengen om na te gaan of erfelijke aanleg voor vHL de oorzaak is van het voorkomen van typische vHL-gezwollen. Zo kan een inschatting gemaakt worden wie van de familieleden hierop risico lopen. Van minstens twee, maar het liefst drie generaties zijn gegevens over het voorkomen van kanker en goedaardige gezwellen nodig. Met behulp van informatie over familieleden die deze gezwellen en tumoren hebben (gehad) - namelijk over de soort gezwellen en tumoren en de leeftijd bij diagnose - is een 'medische stamboom' samen te stellen. Een medisch specialist - een klinisch geneticus - of een genetisch consulent analyseert zo het patroon van optreden van

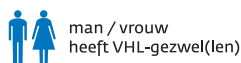
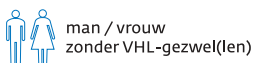
vHL-gezwellen in de familie. Meestal moeten hiervoor medische gegevens worden opgevraagd. Daarvoor is uiteraard toestemming van de betrokkenen nodig. Stamboomonderzoek is niet eenvoudig en soms onuitvoerbaar vanwege het ontbreken van gegevens. Dit soort onderzoek wordt gedaan in de poliklinieken erfelijke/familiaire tumoren en de klinisch genetische centra. De adressen vindt u achter in deze brochure. Voor een bezoek aan zo'n centrum of polikliniek heeft u een verwijzingskaart van uw huisarts nodig.

Bij 20% van de patiënten met vHL-tumoren gaat het om een nieuwe (spontane) mutatie. Bij deze mensen zijn op dat moment geen andere mensen in de familie met vHL. Deze patiënten zijn dus de eerste in een familie, maar kunnen de aanleg wel weer doorgeven aan hun kinderen.



**14. Stamboom**

Bij een stamboomonderzoek kijkt men naar het patroon van voorkomen van vHL-gezwellen in de familie.



25, 28, 33 = leeftijd waarop een VHL-gezwel werd vastgesteld

## DNA-diagnostiek

Door middel van DNA-diagnostiek (onderzoek van de erfelijke informatie in een cel) is gericht onderzoek naar een mutatie (erfelijke verandering) in het vHL-gen mogelijk. Hiervoor zijn twee buisjes bloed nodig. In het laboratorium wordt de volgorde bepaald van alle bouwstenen die de DNA-code van het betreffende gen vormen en wordt gekeken of er grotere stukken ontbreken (deleties). Door vergelijking met de normale volgorde kan men dan de mutatie op het spoor komen. Dit heet **mutatie-analyse**. Hierbij wordt alleen naar het vHL-gen gekeken, dus niet naar mogelijke andere erfelijke aandoeningen. Een mutatie-analyse neemt meestal drie tot zes maanden in beslag. Is de mutatie bij iemand in de familie eenmaal vastgesteld, dan is bij overige familieleden desgewenst ook een mutatie-analyse mogelijk. Daarmee kan men uitsluitsel geven over welke familieleden wel en welke geen drager zijn van het gemuteerde vHL-gen. Dit onderzoek duurt twee maanden en gebeurt in een klinisch genetisch centrum.

**DNA-diagnostiek bij kinderen** – Voor DNA-diagnostiek bij minderjarige kinderen gelden regels die gebaseerd zijn op wettelijke voorschriften en landelijke afspraken tussen de klinisch genetische centra. Bij kinderen wordt DNA-onderzoek naar de aanleg voor vHL over het algemeen pas gedaan vanaf het vierde of vijfde jaar. Deze leeftijd wordt ook aangehouden voor het eerste controle-onderzoek (zie pagina 44).

Met de ouders wordt overlegd op welke manier hun kinderen eventueel bij de procedure betrokken kunnen worden. Kinderen van 16 jaar en ouder kunnen, na overleg met hun huisarts, het onderzoek zelf of samen met hun ouders aanvragen.

Kinderen tussen de 12 en 16 jaar moeten het onderzoek in overleg met hun ouders aanvragen.

## Vrije keuze

U bepaalt zelf of u wilt laten uitzoeken of erfelijkheid een rol speelt. 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 om te onderzoeken of er inderdaad sprake is van erfelijkheid.



### **Uitslag: geen genmutatie gevonden**

Indien bij het DNA-onderzoek naar vHL geen genmutatie wordt gevonden als oorzaak van optredende gezwellen, maar de familiegeschiedenis wijst wel op een verhoogde kans op vHL, wordt toch controle-onderzoek geadviseerd. Dit komt echter zelden voor.

### **Uitslag**

Bij bijna alle families waarbij DNA-onderzoek naar vHL wordt gedaan, komt een genetische mutatie op het vHL-gen aan het licht. In dat geval zijn er voor elk getest familielid twee mogelijke uitkomsten: iemand heeft óf het gezonde, óf het ziektedragende gen geërfd.

Als iemand géén aanleg voor vHL blijkt te hebben (met andere woorden: het gezonde gen heeft geërfd) is controle-onderzoek niet nodig. Wie geen drager is, krijgt geen vHL. Ook zijn of haar eventuele kinderen kunnen dan geen vHL krijgen. Indien er wél aanleg voor vHL is aangetoond (met andere woorden: het ziektedragende gen is geërfd), heeft die persoon zo'n 90% kans dat de ziekte zich zal openbaren. Er wordt dan controle-onderzoek geadviseerd.

# Overwegingen bij erfelijkheidsonderzoek

Aan erfelijkheidsonderzoek bij vHL zitten veel haken en ogen. Het gaat niet alleen om iets lichamelijks, maar het brengt ook veel 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? Moeten ook kinderen bij het onderzoek worden betrokken? En vanaf welke leeftijd?

Deze keuzes moeten vaak worden gemaakt terwijl iemand niet ziek is. Bovendien kan de confrontatie met erfelijkheidsonderzoek nare herinneringen oproepen. Bijvoorbeeld aan het feit dat familieleden kanker hebben gehad of daar misschien zelfs aan zijn overleden. Niet iedereen wil daarmee geconfronteerd worden.

Als u weet dat u aanleg heeft voor vHL zal dit misschien van invloed zijn op uw keuze van opleiding of beroep. Ook bij de planning van een gezin wilt u misschien rekening houden met de consequenties van vHL. Met de huidige technische mogelijkheden van prenatale diagnostiek kan vóór de geboorte van een kind beoordeeld worden of het kind aanleg heeft voor vHL (als bekend is dat u of uw partner een gemuteerd vHL-gen heeft). Dan kunt u voor de moeilijke keuze komen te staan of u het kind wil behouden of niet. De emotionele belasting die kan ontstaan door het nemen van zo'n beslissing moet u niet onderschatten.

De redenen waarom mensen wel of geen erfelijkheids-onderzoek laten doen, zijn heel persoonlijk en verschillend. Sommige mensen willen graag weten waar ze aan toe zijn, om op die manier controle over hun leven te houden.

Anderen voelen zich beter als zij geen weet hebben van een erfelijke aanleg voor vHL.

Een veelgenoemde reden om erfelijkheidsonderzoek te laten doen is de mogelijkheid dat een DNA-test kan uitwijzen dat u de genafwijking niet heeft. Dan weet u dat verdere controle op vHL-gezwellen niet (meer) nodig is.

Als u de genafwijking wel heeft, is regelmatige controle op het ontstaan van vHL-gezwellen mogelijk. Die controles

kunnen geruststellend zijn, maar kunnen ook spanning en ongemak met zich meebrengen.

### **Juiste keuze?**

Er bestaat geen 'juiste' keuze. Het is belangrijk de beslissing of u wel of geen erfelijkheidsonderzoek wilt laten doen, niet te overhaasten. Laat u goed voorlichten.

Probeer zelf, zonder druk van anderen, uw keuze te maken. Stel uzelf de vraag of dit het juiste moment is om het onderzoek te starten. Bovendien kunt u zich afvragen in hoeverre uw directe en verdere familieleden de uitslag willen weten.

### **Uitslag**

Bij erfelijkheidsonderzoek kan het maanden duren voor de uitslag bekend is. Als iemand aanleg voor vHL blijkt te hebben, is dat een belastende boodschap. Het is dan vrijwel zeker dat iemand vHL krijgt. Aan iedereen die drager is van het gemuteerde vHL-gen wordt controle-onderzoek geadviseerd.

De kans bestaat dat dragers zich patiënt voelen en door anderen ook als zodanig worden behandeld, zonder dat zij de ziekte op dat moment hebben.

Ouders worden voor nieuwe dilemma's geplaatst. Ze kunnen zich schuldig voelen, omdat zij de aanleg voor vHL (mogelijk) aan hun kinderen hebben doorgegeven. Als iemand geen aanleg voor vHL blijkt te hebben, is controle-onderzoek niet nodig. Wie geen drager is, krijgt geen vHL. Dat geeft gevoelens van opluchting. Maar vaak is dat niet het enige wat mensen dan voelen. Sommige niet-dragers kunnen zich schuldig voelen tegenover familieleden die de erfelijke aanleg wél hebben. Soms is het dan zoeken naar een nieuwe verstandhouding. Hierbij kunnen moeilijke vragen ontstaan. Bijvoorbeeld: hoe moet iemand vertellen dat hij de dans is ontsprongen?

En mag je daarover in de buurt van risicodragers wel blij en opgelucht zijn?

Er is ook een kleine kans dat een DNA-test geen aanleg voor VHL aantoon, terwijl het stamboomonderzoek wel op erfelijkheid wijst. Die uitslag kan zorgen voor grote onzekerheid. Het kan een hele tijd duren voordat iemand daarmee leert om te gaan.

### Ondersteuning

Voordat u kiest voor erfelijkheidsonderzoek, maar ook na de uitslag, is het belangrijk goed geïnformeerd te zijn over de consequenties die dat kan hebben. Gezien de emotionele belasting en de vele vragen die kunnen spelen, is het tegenwoordig steeds meer gebruikelijk dat er bij erfelijkheidsonderzoek ondersteuning van een verpleegkundige, een maatschappelijk werker of een psycholoog wordt aangeboden. Deze ondersteuning kan bestaan uit gesprekken over de verschillende keuzes die aan de orde komen en uit begeleiding in het leren omgaan met een erfelijke ziekte. Erfelijkheidsonderzoek is steeds meer teamwerk van klinisch genetici, behandelend specialisten en psychosociale deskundigen.



## Boekje

KWF Kankerbestrijding geeft een boekje uit met ervaringsverhalen:

**Mensen vertellen over... Kanker en erfelijkheid.** Dit boekje kan steun bieden aan mensen die met erfelijke kanker worden geconfronteerd. De oplage van het boekje is beperkt. Voor het toezenden wordt een vrijwillige bijdrage gevraagd.

## KWF-Agenda

Wilt u weten welke activiteiten op het gebied van emotionele ondersteuning in uw regio worden georganiseerd, kijk dan op [www.kwfkankerbestrijding.nl](http://www.kwfkankerbestrijding.nl) onder het kopje 'Agenda'. U kunt de KWF-agenda ook gratis bestellen via de KWF Kanker Infolijn: 0800 – 022 66 22.

## Contact met lotgenoten

Sommige mensen stellen contact met lotgenoten op prijs. Lotgenoten hebben vaak aan een half woord genoeg om elkaar te begrijpen. Het uitwisselen van ervaringen en het delen van gevoelens met iemand in een vergelijkbare situatie kunnen helpen een moeilijke periode door te komen. Daarnaast kan allerlei praktische informatie belangrijke steun geven. 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 ook tot stand komen via de **Belangenvereniging Von Hippel-Lindau**.

Deze vereniging:

- verzamelt en verstrekt informatie;
- onderhoudt (telefonisch) contact met (familie)leden;
- organiseert regionale/landelijke bijeenkomsten (meestal twee keer per jaar in maart en september);
- geeft een informatief blad uit (de vHL krant verschijnt drie tot vier maal per jaar);

Wanneer u meer wilt weten over de activiteiten van deze organisatie, dan kunt u contact opnemen met:

### **Belangenvereniging Von Hippel-Lindau**

p/a Nederlandse Federatie van Kankerpatiëntenorganisaties (NFK)

Postbus 8152, 3505 RD Utrecht  
(030) 291 60 90 (ma – vrij: 9.00 - 16.00 uur)

E [info@vonhippellindau.nl](mailto:info@vonhippellindau.nl)

[www.kankerpatient.nl/vhl](http://www.kankerpatient.nl/vhl)

### **Voor lotgenotencontact:**

KWF Kanker Infolijn 0800 - 022 66 22 (gratis)  
(ma – vrij: 10.00 - 12.30 en 13.30 - 16.00 uur)



## Maatschappelijke gevolgen

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

**Verzekeringen** – Het hebben van een ziekte of een erfelijke aanleg daarvoor kan consequenties hebben bij het afsluiten of veranderen van verzekeringen.

Bij het aanvragen van een **ziektekostenverzekering** mogen zorgverzekeraars vragen stellen over uw gezondheid en over (erfelijke) ziekten in uw familie. U bent verplicht die vragen naar waarheid te beantwoorden. De mogelijkheid bestaat dat de verzekeraar u niet accepteert voor een particuliere ziektekostenverzekering. Hij is in dat geval wél verplicht u een Standaardpakketpolis aan te bieden. Wanneer u een ziekenfondsverzekering aanvraagt, mag u niet voor het basispakket geweigerd worden vanwege uw gezondheid-(risico's). Mocht u willen veranderen van verzekeraar dan is het verstandig uw huidige ziektekostenverzekering pas op te zeggen als u zeker weet dat u bent geaccepteerd voor de nieuwe verzekering.

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) hoeft u niet te melden dat erfelijkheidsonderzoek is gedaan, tenzij u reeds VHL heeft (gehad).

Regelmatige controle-onderzoeken hoeft u evenmin te melden. De verzekeraar mag niet vragen naar het voorkomen van erfelijke kanker in uw familie.

Als u een preventieve operatie heeft ondergaan, moet u dat wel melden.

Deze bedragen golden bij het verschijnen van deze brochure.

**Boven deze bedragen** mag de verzekeraar eigenlijk alles vragen en dient u de vragen over uitslagen van erfelijkheids- onderzoek en gezondheidsklachten naar waarheid te 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 het antwoord op de vragen.



**Privacy en rechten** – Als het resultaat van het erfelijkheidsonderzoek bij u bekend is, moet u in vrijheid kunnen kiezen voor een eventuele behandeling. U kunt zich daarin laten leiden door het advies van een arts. Als u afziet van behandeling of liever heeft dat uw gegevens anoniem geregistreerd worden, moet hieraan worden voldaan. U heeft het recht om uw gegevens te laten vernietigen. Dit is wettelijk vastgelegd. Dit geldt echter niet als redelijkerwijs aannemelijk is dat het bewaren van die

gegevens belangrijk kan zijn voor een ander (bijvoorbeeld een familielid).

De arts mag alleen medische gegevens uit erfelijkheidsonderzoek aan derden verstrekken met uw expliciete toestemming. De arts moet dit echter wel doen als hij hiertoe door de wet, bijvoorbeeld als getuige voor de rechtbank, verplicht wordt.

Het Breed Platform Verzekerden en Werk (Bpv&w) geeft meer informatie over deze onderwerpen en geeft een gratis brochure uit: **Bent u verzekerd van een verzekering?** U vindt de adresgegevens van het Bpv&w achter in deze brochure.

## Controle-onderzoek

Mensen die drager zijn van een gemuteerd vHL-gen krijgen het advies zich regelmatig te laten onderzoeken. Dit advies geldt ook voor mensen van wie de familiegeschiedenis wijst op een verhoogde kans op vHL maar waarbij het DNA-onderzoek het dragerschap niet kan bevestigen (dit is zeldzaam). Ook mensen bij wie op grond van klachten wordt vermoed dat ze drager zijn maar die zich niet op aanleg willen laten testen, komen in aanmerking voor controle-onderzoek. De bedoeling hiervan is om gezwellen in een vroeg stadium op te sporen, nog voordat er (grote) schade ontstaat, zodat behandeling zo snel mogelijk kan plaatsvinden. Deze regelmatige controle geeft echter geen garantie op vroegtijdige ontdekking en genezing.

### Verwanten

**Eerstegraads** verwanten zijn ouders, broers, zussen en kinderen.

**Tweedegraads** verwanten zijn grootouders, ooms en tantes, kinderen van broers en zussen en kleinkinderen.

### Wie komen in aanmerking voor controle-onderzoek?

- Mensen met een erfelijke aanleg voor vHL.
- Eerste- en tweedegraads familieleden in een vHL-familie waarin de mutatie (nog) niet is aangetoond.
- Eerste- en tweedegraads familieleden in een vHL-familie die geen DNA-onderzoek willen.
- Mensen met een typisch vHL-gezwel bij wie men vermoedt dat erfelijkheid een rol speelt en hun eerstegraads verwanten.

Het onderzoek wordt meestal eenmaal per jaar uitgevoerd en bestaat uit de volgende onderdelen:

- Een arts zal u een aantal vragen stellen over uw gezondheid en algemeen lichamenlijk onderzoek doen. Daarnaast wordt er wat bloed afgenomen en 24 uur lang urine verzameld.
- Soms is het nodig dat een neuroloog, oogarts of kno-arts nader onderzoek verricht.
- Het onderzoek bestaat verder uit een echo van de bovenbuik waarbij er naar de nieren, bijnieren, lever en alvleesklier wordt gekeken.

- Om het jaar wordt er een MRI gemaakt van het hoofd.
- Soms is het nodig dat er een MRI gemaakt wordt van de bovenbuik

Als bij de jaarlijkse controle afwijkingen worden gevonden, wordt nader onderzoek verricht.

Als in uw familie bepaalde tumoren of gezwellen meer voorkomen dan in andere vHL-families zal het controleschema hierop aangepast worden.

Indien u zwanger wilt worden of al bent, kan het zijn dat u op andere tijden gecontroleerd moet worden. Overleg dit, het liefst voor de zwangerschap, met uw arts.



**Kinderen** – Kinderen moeten vanaf de leeftijd van vier à vijf jaar onderzocht worden door een kinderarts. Op deze manier kan op tijd met onderzoek begonnen worden. Vanaf de leeftijd van vijf jaar wordt er jaarlijks oogheelkundig onderzoek gedaan. Lichamelijk onderzoek, bloed- en urineonderzoek en een echo van de bovenbuik vanaf 10 jaar. Vanaf 15 jaar maakt men elke twee jaar een MRI van de hersenen. Het kan zijn dat er nog andere onderzoeken nodig zijn. Dit wordt per situatie en per kind bekeken.

## 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 specialist.

Heeft u vragen over kanker van meer algemene aard, of wilt u voor uw bezoek aan uw arts eerst eens met iemand anders praten, dan kunt u onder meer terecht bij het Voorlichtingscentrum van KWF Kankerbestrijding en bij een aantal integrale kankercentra.

### 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.

Voor een afspraak, maar ook voor een telefonisch gesprek, kunt u bellen met onze **gratis KWF Kanker Infolijn: 0800 - 022 66 22** (ma – vrij: 10.00 - 12.30 en 13.30 - 16.00 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](http://www.kwfkankerbestrijding.nl/bestellen)

Op onze site: [www.kwfkankerbestrijding.nl](http://www.kwfkankerbestrijding.nl) vindt u recente informatie over allerlei aspecten van kanker. U kunt er al onze brochures downloaden.

Via het portaal [www.kanker.info](http://www.kanker.info) kunt u ook snel en gericht naar betrouwbare informatie over kanker 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?
- Kanker, wat moet je ervan weten?
- Alvleesklierkanker
- Nierkanker
- Radiotherapie
- Uitzaaiingen bij kanker
- Voeding bij kanker
- Onderzoek naar nieuwe behandelingen bij kanker
- Aanvullende of alternatieve behandelingen bij kanker
- Verder leven met kanker
- Kanker... en hoe moet het nu met mijn kinderen?
- Vermoeidheid na kanker
- Kanker en seksualiteit
- Kanker... in gesprek met je arts

Brochures van KWF Kankerbestrijding zijn vaak ook te vinden in onder andere ziekenhuizen, apotheken, bibliotheken en bij huisartsen.

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

## **Andere nuttige adressen**

### **Integrale kankercentra**

In Nederland zijn negen integrale kankercentra (ikc's). Deze centra bieden ondersteuning aan zorgverleners en patiëntenorganisaties in hun regio en organiseren ook activiteiten voor patiënten. Informatie over de activiteiten van de integrale kankercentra voor patiënten is beschikbaar via de website van de integrale kankercentra: [www.iKCnet.nl](http://www.iKCnet.nl)

### **Nederlandse Federatie van Kankerpatiëntenorganisaties (NFK)**

Binnen de NFK werken 24 patiëntenorganisaties samen. Zij komen op voor de belangen van (ex-)kankerpatiënten en hun naasten en van families met een erfelijke vorm van kanker. De NFK werkt eraan om hun positie in zorg en maatschappij te verbeteren.

De NFK en de kankerpatiëntenorganisaties worden financieel en met raad en daad gesteund door KWF Kankerbestrijding.

#### **NFK**

Postbus 8152, 3503 RD Utrecht

T (030) 291 60 90 (ma - vrij: 10.00 – 16.00 uur)

E [bureau@nfkpv.nl](mailto:bureau@nfkpv.nl)

[www.kankerpatient.nl](http://www.kankerpatient.nl) (dossier erfelijkheid)

### **Klinisch genetische centra en poliklinieken erfelijke/familiare 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 is een verwijzing van uw huisarts of specialist nodig.

#### **• Academisch Medisch Centrum (AMC)**

Afdeling Klinische Genetica

kamer M1-151

Meibergdreef 15, 1105 AZ Amsterdam

Postbus 22660, 1100 DD Amsterdam

T (020) 566 52 81 (ma – vrij: 8.30 – 16.30 uur)

[www.amc.nl](http://www.amc.nl)

#### **• Erasmus MC**

Afdeling Klinische Genetica

Westzeedijk 112-114, 3016 AH Rotterdam

Postbus 1738, 3000 DR Rotterdam

T (010) 463 69 15

[www.erasmusmc.nl/kgen](http://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)  
E [patienteninformatie@erasmusmc.nl](mailto:patienteninformatie@erasmusmc.nl)  
[www.erasmusmc.nl](http://www.erasmusmc.nl)

- **Leids Universitair Medisch Centrum (LUMC)**

Afdeling Klinische Genetica  
K5R  
Postbus 9600, 2300 RC Leiden  
T (071) 526 60 90 of (071) 526 60 60  
(ma - vrij: 8.00 - 10.00 / 10.30 - 12.30 / 13.00 - 17.00 uur)  
E [secretariaat.kg@lumc.nl](mailto:secretariaat.kg@lumc.nl)

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

Polikliniek Familiaire Tumoren  
Plesmanlaan 121, 1066 CX Amsterdam  
T (020) 512 91 11 (centrale receptie)  
E [pft@nki.nl](mailto:pft@nki.nl)  
[www.nki.nl](http://www.nki.nl)

- **Stichting Klinische Genetica Zuidoost-Nederland**

Afdeling Klinische Genetica  
**Locatie Maastricht**  
Postbus 1475, 6201 BL Maastricht  
T (043) 387 58 55  
**Locatie Veldhoven**  
Postbus 108, 5500 AC Veldhoven  
T (040) 258 83 00 (ma - vrij: 8.00 - 16.30 uur)  
**Locatie Eindhoven**  
Postbus 6274, 6500 HG Eindhoven  
T (040) 214 11 35  
[www.gen.unimaas.nl](http://www.gen.unimaas.nl)

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

Afdeling Klinische Genetica

Postbus 30001, 9700 RB Groningen

T (050) 363 29 29 (ma - vrij: 10.30 - 12.30//14.30 - 16.30 uur)

E [patienteninformatie@bvl.umcg.nl](mailto:patienteninformatie@bvl.umcg.nl)

- **Universitair Medisch Centrum St Radboud**

Bureau Polikliniek Familiaire Tumoren

560 Polikliniek Inwendige Specialismen

Postbus 9101, 6500 HB Nijmegen

T (024) 361 39 46 (ma - vrij: 8.00 - 16.30 uur)

E [klingen@antrg.umcn.nl](mailto:klingen@antrg.umcn.nl)

[www.humangenetics.nl](http://www.humangenetics.nl)

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

Afdeling Medische Genetica

Locatie Wilhelmina Kinderziekenhuis

huispostnummer: KC04.084.2

Postbus 85090, 3508 AB Utrecht

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

E [erfadv@dmg.azu.nl](mailto:erfadv@dmg.azu.nl)

[www.genen.umcutrecht.nl](http://www.genen.umcutrecht.nl)

- **vu Medisch Centrum (vumc)**

Afdeling Klinische Genetica & Antropogenetica

Polikliniek Receptie D

De Boelelaan 1118, 1081 HV Amsterdam

Postbus 7057, 1007 MB Amsterdam

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

[www.vumc.nl/klgen](http://www.vumc.nl/klgen)

Voor algemene informatie over erfelijkheid kunt u terecht bij onderstaande instellingen:

**Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren (STOET)**

Deze stichting verzorgt voorlichting over erfelijke vormen van kanker, bevordert en waarborgt continuïteit van controle-onderzoek in families belast met erfelijke kanker, bevordert

wetenschappelijk onderzoek en registreert persoons- en medische gegevens van patiënten en familieleden.

Poortgebouw Zuid

Rijnsburgerweg 10, 2333 AA Leiden

T (071) 526 19 55

E [stoet@xs4all.nl](mailto:stoet@xs4all.nl)

[www.stoet.nl](http://www.stoet.nl)

### **Erfocentrum**

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

Vredenhofstraat 31, 3761 HA Soestdijk

Erfolijn: 0900 - 665 55 66 (ma/do: 10.00 - 15.00 uur,

€ 0,25 p/m)

E [erfocentrum@erfocentrum.nl](mailto:erfocentrum@erfocentrum.nl)

[www.erfelijkheid.nl](http://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 het afsluiten van verzekeringen, dan kunt u voor informatie en advies bellen met het Breed Platform Verzekerden en Werk.

Postbus 67026, 1060 JA Amsterdam

T (020) 4 800 300 (ma - vrij: 12.00 - 20.00 uur)

E [helpdesk@bpv.nl](mailto:helpdesk@bpv.nl)

[www.bpv.nl](http://www.bpv.nl)

# 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](http://www.kwfkankerbestrijding.nl)



## Bestellingen door organisaties

Fax verzendhuis: (013) 595 35 66

Internet: [www.kwfkankerbestrijding.nl/bestellen](http://www.kwfkankerbestrijding.nl/bestellen)

bestelcode H11