

Maligne perifere zenuwschedetumor (MPNST) (ORPHA 3148)

Wat is het?

Een maligne perifere zenuwschedetumor (MPNST) is een zeldzame, kwaadaardige tumor die ontstaat uit de bescherm laag rond een perifere zenuw (de zenuwschede). De tumor kan overal in het lichaam voorkomen, vaak in armen, benen of romp. MPNST komt vooral voor bij volwassenen tussen de 20 en 50 jaar. Mensen met de erfelijke aandoening neurofibromatose type 1 (NF1) hebben een verhoogd risico.

Klachten

Een pijnlijke zwelling langs een zenuw. Soms ook uitvalsverschijnselen zoals tintelingen, gevoelloosheid of krachtsverlies in een arm of been. Bij mensen met NF1 kan een bestaande goedaardige zenuwtumor (neurofibroom) plotseling gaan groeien of pijnlijk worden; dit is een belangrijk waarschuwingssignaal.

Onderzoeken

MRI-scan en/of CT-scan van het aangedane gebied. Daarnaast wordt een PET/CT-onderzoek uitgevoerd om vast te stellen of er sprake is van uitzaaiingen van de tumor. De diagnose wordt altijd bevestigd met weefselonderzoek (biopsie).

Bij vermoeden op NF1: verwijzing naar de klinisch geneticus.

Behandeling

De belangrijkste behandeling is een operatie waarbij de tumor in zijn geheel wordt verwijderd met een laagje gezond weefsel. Vaak wordt bestraling (radiotherapie) voor of na de operatie gegeven. Chemotherapie kan worden overwogen bij grote en/of hooggradig maligne tumoren.

Controles

Langdurige controles gedurende. De controles bestaan uit lichamelijk onderzoek en MRI-scan van de operatieplaats, met periodieke controles van de longen (röntgenfoto, op indicatie aangevuld met een CT-scan). Bij mensen met NF1 is levenslange alertheid op nieuwe afwijkingen nodig.