

Diafysaire medullaire stenose- botmaligniteit syndroom (ORPHA 85182)

Wat is het?

Een zeer zeldzaam erfelijk syndroom waarbij vernauwing van het beenmergkanaal in de lange pijpbeenderen voorkomt, in combinatie met een verhoogd risico op het ontwikkelen van kwaadaardige bottumoren.

Klachten

Pijn in de botten, botbreuken bij gering trauma, vermoeidheid. Soms pas klachten wanneer een tumor ontstaat.

Onderzoeken

Röntgenfoto, MRI, genetisch onderzoek, weefselonderzoek (biopsie).

Behandeling

Gericht op de eventuele tumor die ontstaat, conform de betreffende tumorrichtlijn. Daarnaast ondersteuning bij botproblemen.

Controles

Langdurig, met regelmatige beeldvorming en alertheid op tumorontwikkeling.