

Mazabraud-syndroom (ORPHA 57782)

Wat is het?

Het Mazabraud-syndroom is een zeldzame aandoening. Er is sprake van een combinatie van fibreuze dysplasie (een goedaardige afwijking van het bot, waarbij gewoon botweefsel gedeeltelijk is vervangen door bindweefsel) en één of meer myxomen (goedaardige gezwellen in de spieren). De afwijkingen komen vooral voor in het bekken en de bovenbenen, meestal bij volwassen vrouwen. De aandoening is niet erfelijk.

Klachten

Veel patiënten hebben lange tijd weinig klachten. Mogelijke klachten zijn botpijn, een vervorming van het bot of een botbreuk bij gering trauma. De myxomen zijn vaak voelbaar als een langzaam groeiende zwelling in een been.

Onderzoeken

Röntgenfoto's van de aangedane botten. MRI-scan van zowel de botafwijkingen als de zwellingen in de spieren. Soms een CT-scan voor beoordeling van de botstructuur. Bij twijfel over de diagnose of verdenking op kwaadaardige verandering: weefselonderzoek (biopsie).

Behandeling

Niet altijd nodig. Operatie bij klachten of functieverlies door myxomen. Behandeling van fibreuze dysplasie conform het Fybreuze dysplasie-zorgpad (klacht- en risicogestuurd). Bij craniofaciale fibreuze dysplasie is de Mond Kaak en Aangezicht-chirurg betrokken.

Controles

Langdurig, met beeldvorming op indicatie. Alertheid op verandering, pijn of toename van laesies. Bij fibreuze dysplasie aandacht voor het zeldzame risico op maligne transformatie.