

Infantiele myofibromatose (ORPHA 2591)

Wat is het?

Infantiele myofibromatose is een zeldzame aandoening bij jonge kinderen waarbij één of meerdere goedaardige knobbels (myofibromen) ontstaan in de huid, spieren, botten of soms in inwendige organen. Het beloop is wisselend: sommige tumoren verdwijnen vanzelf, terwijl andere behandeling nodig hebben.

Klachten

Knobbels in de huid of weke delen, soms zichtbaar, soms alleen voelbaar. Afhankelijk van de locatie en het aantal afwijkingen kunnen er klachten optreden.

Onderzoeken

Beeldvorming met echo, MRI en/of CT-scan. Vaak weefselonderzoek (biopsie). Bij meerdere afwijkingen wordt aanvullend onderzoek verricht (echo buik, MRI) om te beoordelen of er organen betrokken zijn.

Behandeling

De behandeling hangt af van locatie, aantal en klachten. Bij knobbeltjes in huid of spieren wordt vaak afgewacht; ze worden vaak vanzelf kleiner. Een operatie volgt bij klachten, snelle groei of druk op belangrijke structuren. Bij uitgebreide ziekte met betrokken organen kan chemotherapie worden gegeven (zeer uitzonderlijk).

Controles

De controles worden persoonlijk afgestemd, afhankelijk van de locatie, het aantal knobbeltjes en het beloop. Veel knobbels worden vanzelf kleiner of verdwijnen in de eerste jaren. Bij uitgebreide ziekte of betrokkenheid van inwendige organen is langere en intensievere controle nodig, met regelmatige MRI-scans.