

SMARCA4-deficiënt thoraxsarcoom (ORPHA 466962)

Wat is het?

Het SMARCA4-deficiënt thoraxsarcoom is een zeer zeldzame en agressieve kwaadaardige tumor in de borstkas. De tumor ontstaat meestal in het gebied tussen de longen (mediastinum), in het longvlies (pleura) of in de long zelf. De ziekte komt vooral voor bij volwassen mannen met een rookverleden.

Klachten

Kortademigheid, hoesten en pijn op de borst zijn vaak de eerste klachten. Ook slikklachten, heesheid, vermoeidheid, gewichtsverlies of opgezette lymfeklieren in de hals kunnen voorkomen. De klachten ontstaan meestal in korte tijd.

Onderzoeken

MRI en CT-scan van de borstholte. 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).

Behandeling

Chemotherapie is meestal de belangrijkste behandeling en wordt vaak gecombineerd met immunotherapie. Soms kan een operatie worden overwogen om de tumor te verwijderen, aangevuld met bestraling (radiotherapie) en/ of chemotherapie vóór en na de operatie. Deze tumor reageert vaak beperkt op behandeling en komt snel terug. Het behandelplan wordt daarom altijd persoonlijk afgestemd.

Controles

In de eerste jaren meestal elke 2 tot 4 maanden met een CT-scan van de borstkas en buik. De duur en intensiteit van de controles worden individueel bepaald, afhankelijk van het beloop van de ziekte en de gegeven behandeling.