

Nieuwe inzichten uit het Europese Register (EuRREB)

Prof. dr. Natasha Appelman (internist-endocrinoloog in het LUMC) deelde de volgende update over het EuRREB met ons:

Hoe groot is het risico op tumoren bij PFD/MAS?

Bij mensen met polyostotische Fibreuze Dysplasie (PFD) of het McCune Albright syndroom (MAS) komen goedaardige tumoren regelmatig voor. Maar hoe zit het met kwaadaardige tumoren?

Sommige onderzoeken laten zien dat deze vaker voorkomen bij PFD/MAS, terwijl andere studies dit niet bevestigen. Hierdoor is het onduidelijk hoe groot het risico echt is.

Beter onderzoek door het Europese Register voor Zeldzame Botziekten

Om meer duidelijkheid te krijgen heeft het Europese Register voor Zeldzame Botziekten (EuRREB) een extra onderdeel toegevoegd aan de registratie. Tumoren bij PFD/MAS-patiënten worden vanaf nu actief geregistreerd. Dit betekent dat onderzoekers en artsen niet alleen kijken naar oude gegevens, maar dat ze ook nieuwe informatie verzamelen. Zo kunnen ze betere conclusies trekken over het echte risico en kunnen ze patiënten beter informeren.

In een recente studie verzamelde een studente gegevens uit Duitsland, Engeland, Nederland en Frankrijk. Een opvallende conclusie uit haar onderzoek is dat bijvoorbeeld afwijkingen aan de alvleesklier minder vaak voorkomen dan eerder werd gedacht op basis van Amerikaanse onderzoeken. Een mogelijke verklaring hiervoor is dat Amerikaanse studies vaak uitgevoerd worden in gespecialiseerde ziekenhuizen waar vooral patiënten met ernstige vormen van PFD/MAS behandeld worden. Hierdoor kunnen

de cijfers hoger uitvallen dan in de algemene patiëntengroep.

Uit eerdere onderzoeken in Denemarken en Nederland kwam geen verhoogd risico op tumoren naar voren. Om een antwoord te geven op de vragen hoe groot het risico is en welke factoren hierin een rol spelen zijn meer gegevens nodig. Daarom wordt er het komende jaar verder onderzoek gedaan.



Natasha Appelman

Waarom is een register zoals EuRREB zo belangrijk?

Door gegevens van zoveel mogelijk patiënten op één plek te verzamelen krijgen onderzoekers een beter beeld van de ziekte.

Dit helpt bij:

- **Beter inschatten van risico's** – Hoe vaak komen bepaalde tumoren echt voor bij PFD/MAS?
- **Gericht beleid en preventie** – Moeten sommige patiënten extra controles krijgen?
- **Meer kennis over zeldzame aandoeningen** – Er zijn nog veel vragen over PFD/MAS.
- **Betere zorg en behandeling** – Hoe meer we weten, hoe beter de zorg kan worden afgestemd op de patiënt.

Door samen gegevens te verzamelen krijgen we een beter inzicht in PFD/MAS en kunnen we hopelijk de zorg en behandeling verder verbeteren.

Wil je bijdragen aan dit onderzoek? Bespreek dan met je arts of jouw gegevens kunnen worden opgenomen in het Europese Register voor Zeldzame Botziekten (EuRREB). Meer informatie vind je op www.eurreb.eu. Het register verzamelt gegevens van zowel kinderen als volwassenen. ●