

Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren

Medische controle van familieleden die een verhoogd risico lopen om dikke-darmkanker te krijgen is, zoals uit het voorgaande blijkt, erg belangrijk. Een poliklinische administratie beschikt niet altijd over de mogelijkheden om de informatie over de samenstelling van de familie te verwerken. Zodoende is niet altijd bekend welke familieleden wel en welke niet voor periodiek onderzoek opgeroepen moeten worden. Hier voor is een administratie nodig die speciaal voor dit doel is opgezet. Om die reden is in 1983 de Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren opgericht. Deze stichting stelt zich ten doel het familie-onderzoek landelijk te bevorderen en te coördineren.

Registratie

De stichting houdt een registratie bij van de persoons- en medische gegevens van patiënten en risicodragende familieleden. Pas als de betrokkene hiervoor zelf schriftelijk toestemming heeft gegeven, wordt tot registratie overgegaan. Wanneer kinderen, wiens ouders eerder toestemming hebben gegeven voor registratie de leeftijd bereiken van 16 jaar, kunnen zij de registratie van hun gegevens heroverwegen. De stichting stuurt regelmatig bericht naar de behandelende artsen van de geregistreerde personen om kenbaar te maken dat het tijdstip voor controle nadert. Zo wordt regelmaat gebracht in het periodieke onderzoek van ieder familielid. Het betreffende familielid blijft bij zijn eigen specialist onder behandeling. De uitslagen van de onderzoeken worden naar het registratiecentrum gestuurd. Hierdoor is het mogelijk de resultaten van het onderzoek regelmatig te evalueren en zo nodig de adviezen voor periodiek onderzoek bij te stellen. Met informatie verzameld door de Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren wordt in het belang van patiënten en risicodragende familieleden wetenschappelijk onderzoek verricht. In dergelijke studies worden de gegevens van alle betrokkenen anoniem verwerkt.

Wijzigingen

Om regelmaat van het onderzoek te waarborgen is het belangrijk dat u de stichting op de hoogte stelt van veranderingen in de samenstelling van de familie, wijziging van specialist en verhuizing.

Advies en begeleiding

De stichting kan op verzoek van de behandelend arts adviezen over de behandeling en/of nazorg geven. Daarnaast kunnen maatschappelijk werkers van de stichting patiënten en hun familieleden informatie geven of begeleiden.

Privacy-reglement

Zoals wettelijk verplicht is de registratie van families met erfelijke tumoren aangemeld bij het College Bescherming

Persoonsgegevens. Er is een reglement opgesteld waarin de bewaking van de gegevens is vastgelegd en waarin ook de rechten van de geregistreerde personen zijn opgenomen, zoals het recht op inzage, correctie en vernietiging van de gegevens. Op de naleving van dit reglement wordt toezicht door een Commissie van Toezicht waarin een arts, een privacy-deskundige, een geestelijk verzorger en patiënten zitting hebben. Iedere geregistreerde kan bij vragen, onzekerheden of klachten met betrekking tot de registratie een beroep doen op deze commissie via het volgende adres: Dr. P. Israëls, Commissie van Toezicht Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren, Keizersgracht 778, 1017 EB Amsterdam.

Ten slotte...

Een brochure als deze kan nooit het contact met uw arts vervangen, maar daar slechts een aanvulling op geven. Als u zich ongerust maakt, klachten of vragen hebt, aarzel dan niet om contact op te nemen met uw huisarts of uw behandelend specialist, of de maatschappelijk werkers van de stichting (tel. 071-5261023).

Belangrijke instanties

- **Voorlichtingscentrum Nederlandse Kankerbestrijding**
Dit centrum heeft een speciale hulp- en informatie-telefoon: 0800-0226622 (gratis).
- **Klinisch Genetische Centra**
Poliklinieken Erfelijke Tumoren
Deze poliklinieken zijn verbonden aan de universitaire medische centra en twee kankerziekenhuizen. De poliklinieken zijn gespecialiseerd in het verrichten van familie-onderzoek, informatieverstrekking over erfelijkheid van een ziektebeeld, risico-inschatting, DNA-onderzoek, advies voor periodiek onderzoek en psychosociale begeleiding bij DNA-onderzoek. Een overzicht van deze centra kunt u vinden op www.erfelijkheid.nl
- **Patiëntenvereniging**
Postadres: Vereniging HNPCC/Lynch Syndroom, p.a. NFK, Postbus 8152, 3503 RD Utrecht, tel: 0800-0226622, website: www.hnpcc.nfk.nl

Frieda den Hartog Jager Fonds

Het Frieda den Hartog Jager Fonds werd opgericht ter nagedachtenis aan deze gastro-enterologe die zich bijzonder heeft ingespannen voor families met erfelijke kanker. De gelden uit dit fonds komen ten goede van onderzoek. Financiële bijdragen kunnen worden overgemaakt naar: ABN-AMRO, rekeningnummer 45 17 17 198 t.n.v. Frieda den Hartog Jager Fonds.

Lynch Syndroom

Erfelijke dikke-darmkanker



Een uitgave van de
Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren
Rijnsburgerweg 10 ~ Poortgebouw Zuid
2333 AA LEIDEN
Telefoon: 071-5261023
Website: www.stoet.nl

november 2009

Inleiding

Deze brochure gaat over erfelijke dikke-darmkanker/Lynch Syndroom en is bedoeld voor iedereen die op de een of andere wijze met deze ziekte te maken heeft.

Dikke-darmkanker

Onder dikke-darmkanker verstaat men een kwaadaardige tumor (gezwel) van de dikke darm (colon), die zich ontwikkelt uit een darmpoliep. Een poliep is een uitstulping van het slijmvlies, het weefsel dat de binnenkant van de darm bekleedt. Poliepen zijn goedaardig, sommige worden evenwel na verloop van tijd kwaadaardig. Daarom wordt in de regel elke poliep verwijderd.

Erfelijke dikke-darmkanker/Lynch Syndroom

In Nederland wordt jaarlijks bij ongeveer 10.000 mensen dikke-darmkanker vastgesteld. Bij ongeveer 5% van de patiënten is er sprake van een erfelijke vorm. Erfelijke dikke-darmkanker/Lynch Syndroom onderscheidt zich op een aantal punten van de niet-erfelijke vorm. Zo wordt de erfelijke vorm op jongere leeftijd vastgesteld, meestal voor het zestigste levensjaar. Daarnaast worden de meeste erfelijke darmtumoren in het begin van de dikke darm aangetroffen. Een ander kenmerk is dat na een eerste dikke-darmkanker er een verhoogde kans is op ontwikkeling van een tweede tumor van de dikke darm. Ten slotte worden in sommige families met erfelijke dikke-darmkanker ook patiënten met kanker van de baarmoeder en soms met andere tumoren gevonden.

Verschijnselen

Een poliep of een kwaadaardige tumor in de dikke darm geeft niet altijd klachten. De klachten die kunnen optreden zijn: veranderingen in het ontlastingspatroon, verstopping of diarree, aandrang zonder dat er ontlasting komt, bloed of slijm bij de ontlasting en buikpijn. Denk niet dat deze verschijnselen zonder meer op een poliep of tumor wijzen! De klachten kunnen ook andere oorzaken hebben. Een aambeil is bijvoorbeeld een veel voorkomende oorzaak van bloed en/of slijm bij de ontlasting. Geadviseerd wordt uw huisarts of behandelend specialist te waarschuwen wanneer u bloed bij de ontlasting ziet of wanneer de andere genoemde klachten langer dan drie weken aanhouden.

Erfelijkheid

Het lichaam is opgebouwd uit cellen. Elke cel heeft een kern waarin zich 23 chromosomenparen bevinden. Chromosomen zijn voor een groot gedeelte opgebouwd uit DNA en zijn onderverdeeld in genen, de dragers van al onze erfelijke eigenschappen. Een gen is dus een stukje chromosoom-materiaal dat bestaat uit DNA en dat de informatie bevat voor een erfelijke eigenschap. Van elk chromosomen-

paar is het ene chromosoom afkomstig van moeder en het andere van vader. Ouders geven dus ieder de helft van hun chromosomen door aan hun zoon of dochter. Dit noemen we overerven. In het geval van erfelijke dikke-darmkanker wordt de aanleg voor de ziekte door de ouder doorgegeven aan het nageslacht. Kinderen van een patiënt, zowel jongens als meisjes, hebben 50% kans de aanleg voor erfelijke dikke-darmkanker te erven. Dat betekent natuurlijk ook dat er een kans van 50% is dat een kind de aanleg niet erft. In dat geval zullen later haar of zijn kinderen geen verhoogd risico hebben op de ziekte. Als men aanleg voor de ziekte heeft, heeft men een grote kans de ziekte te krijgen. Voor zover bekend, slaat de ziekte vrijwel nooit een generatie over. Erfelijke dikke-darmkanker/Lynch Syndroom wordt veroorzaakt door een verandering van een gen op chromosoom 2 (MSH2 of MSH6), chromosoom 3 (MLH1) of chromosoom 7 (PMS2). Sinds een aantal jaren is het in sommige families mogelijk om het veranderde gen met behulp van DNA-onderzoek aan te tonen. Voor dit onderzoek is het nodig dat een kleine hoeveelheid bloed wordt afgenomen.

Familie-onderzoek

De vraag of de erfelijke vorm van dikke-darmkanker in een familie voorkomt, kan voor een deel door familie-onderzoek worden beantwoord. Bij familie-onderzoek wordt een stamboom van de familie gemaakt waarin de medische gegevens worden verwerkt. Wanneer bij drie of meer naaste verwanten dikke-darmkanker is vastgesteld en de ziekte bij één van hen zich op een leeftijd jonger dan 50 jaar heeft geopenbaard, is er sterke verdenking op erfelijke dikke-darmkanker/Lynch Syndroom. Bij ongeveer de helft van de families die aan deze criteria voldoet kan een gendefect worden vastgesteld.

Preventief onderzoek

Wanneer uit het familie-onderzoek is gebleken dat familieleden een verhoogd risico lopen, zullen zij het advies krijgen zich regelmatig op het voorkomen van poliepen of dikke-darmkanker te laten onderzoeken. Door regelmatig onderzoek kunnen de poliepen worden ontdekt voordat deze kwaadaardig worden. De personen met een verhoogd risico krijgen meestal het advies zich eens in de twee jaar te laten onderzoeken. Meestal start men met deze onderzoeken op het vijftienvingste levensjaar. Het periodieke onderzoek omvat bij voorkeur colonoscopie. Bij een scopie (kijkonderzoek) wordt een buigzame slang (endoscoop) waaraan een camera is bevestigd via de anus in de endeldarm gebracht. De arts kan op deze wijze het slijmvlies van de darm nauwkeurig onderzoeken. Afhankelijk van de plaats die bij een scopie bekeken moet worden, onderscheidt men: colonoscopie, waarbij de endeldarm en de gehele dikke darm onderzocht worden, en

sigmoïdoscopie, waarbij alleen de laatste 50 cm van de darm wordt onderzocht. Een colonoscopie duurt meestal tussen de 30 en 60 minuten. Wanneer u tegen het onderzoek opziet kunt u een kalmerend middel vragen. Om de darmwand grondig te kunnen onderzoeken moeten de darmen goed schoon zijn. Daarvoor kunnen verschillende methoden worden gebruikt. Ter voorbereiding van een colonoscopie wordt een methode gebruikt, waarbij de patiënt de dag voor het onderzoek enkele liters vloeistof (speciale zakjes poeder aangemengd met water) moet drinken. Deze methode kan thuis worden toegepast.

Behandeling

Bij ontdekking van een poliep kan volstaan worden met verwijdering van de poliep tijdens de scopie (poliepectomie). Deze ingreep is niet pijnlijk omdat het darmslijmvlies gevoelloos is. Wanneer er een kwaadaardige tumor vastgesteld wordt, is een operatie noodzakelijk. Bij een dergelijke operatie wordt het gedeelte van de darm waar de tumor zit, verwijderd (darmresectie). Soms kunnen bij erfelijke dikke-darmkanker in het resterende gedeelte van de darm nieuwe poliepen of een kwaadaardige tumor ontstaan. Om die reden geven sommige specialisten de voorkeur aan verwijdering van de gehele dikke darm. Tijdens deze operatie wordt de dunne darm verbonden met de endeldarm (het rectum). Het resterende endeldarmslijmvlies moet na de operatie regelmatig gecontroleerd worden op de ontwikkeling van nieuwe poliepen.

Preventief onderzoek op andere vormen van kanker

In een groot deel van de families met erfelijke dikke-darmkanker/Lynch Syndroom komen ook patiënten met baarmoederkanker voor. Het is raadzaam om vrouwen uit families, waarin een gendefect is vastgesteld vanaf ongeveer 35-jarige leeftijd ook eens per één à twee jaar op dit type kanker te onderzoeken. Dit preventieve onderzoek bestaat meestal uit lichamelijk onderzoek door een gynaecoloog, een zogenaamde transvaginale echografie en soms een microcurettage. Bij een transvaginale echografie wordt met behulp van geluidsgolven via de vagina een afbeelding gemaakt van de baarmoeder en de eierstokken. Microcurettage is een ingreep waarbij met een dun buisje een laagje van het slijmvlies aan de binnenkant van de baarmoeder wordt opgezogen. Het verkregen weefsel wordt naar het laboratorium gestuurd en daar onder de microscoop onderzocht. In een klein deel van de families kunnen ook patiënten met maagkanker of urinewegtumoren worden aangetroffen. In deze families kan ook onderzoek worden verricht naar deze tumoren (bijv. gastroduodenoscopie (kijkonderzoek van de maag) en urine-onderzoek).