

Informatie voor de
huisarts over

Familiaire Adenomateuze Polyposis



VSOP



Nederlandse Federatie van
Kankerpatiëntenorganisaties

nhg
nederlands huisartsen
genootschap

Algemene aandachtspunten bij de begeleiding van patiënten met zeldzame ziekten

Afhankelijk van het ziektebeeld kunnen bepaalde aandachtspunten in het overzicht *niet of minder* van toepassing zijn. Verschillende van de hieronder genoemde aandachtspunten zijn vanzelfsprekend, maar voor de volledigheid opgenomen. Het overzicht is voortgekomen uit meningsvormend onderzoek naar de taakopvatting van huisartsen op het gebied van neuromusculaire ziekten* en geschikt gemaakt voor zeldzame ziekten in het algemeen.

Na het stellen van de diagnose

- De patiënt op korte termijn actief benaderen zodra de specialistische diagnose bekend is.
- Zo nodig navragen hoe de aanpak van de huisarts in de fase voorafgaand aan de diagnosestelling door de patiënt en/of de ouders is ervaren; nagaan of iets in die aanpak of de opstelling van de huisarts de arts-patiëntrelatie negatief beïnvloed heeft.
- Toetsen in hoeverre de patiënt en naasten de diagnose verwerkt en geaccepteerd hebben.
- Navragen welke afspraken met de patiënt en/of de ouders gemaakt zijn over een taakverdeling tussen de behandelaars en over de zorgcoördinatie.
- Bespreken met de patiënt en/of de ouders wat van de huisarts verwacht kan worden aan behandeling en begeleiding.

Gedurende de ziekte

- Afspreken met betrokken behandelaars wie hoofdbehandelaar is en het beloop van de ziekte bewaakt.
- Beleid afspreken en blijven afstemmen met hoofdbehandelaar (en overige specialisten).
- Eerste aanspreekpunt zijn voor de patiënt, tenzij anders afgesproken met hoofdbehandelaar.
- Zelf behandelen/begeleiden/verwijzen bij medische klachten of problemen zonder specifieke ziektegebonden risico's, tenzij anders afgesproken met hoofdbehandelaar.
- Kennis hebben van de effecten van de ziekte op gewone aandoeningen zoals longontsteking, blaasontsteking, griep(vaccinatie).
- Bewust zijn van extra ziektegebonden risico's en de patiënt en de betrokkenen daarop attenderen.
- Doorverwijzen naar de juiste hulpverleners bij complicaties.
- Alert zijn op fysieke of emotionele uitputting van de naaste omgeving bij (zwaarder wordende) mantelzorgtaken.
- Signaleren van en anticiperen op niet-medische vragen en problemen ten gevolge van diagnose en ziekte.
- Ondersteunen bij praktische en psychosociale hulpvragen (aanpassingen, voorzieningen).
- Zorgen dat de dienstdoende huisartsen (o.a. de huisartsenpost) bekend zijn met de patiënt en met de speciale kenmerken en omstandigheden die de ziekte met zich meebrengt.
- Anticiperen op vragen rondom het levenseinde.

Rondom het levenseinde

- Bewust zijn van en de patiënt en de betrokkenen attenderen op extra ziektegebonden risico's in deze fase.
- Wensen rond levenseinde tijdig bespreken en alert zijn op mogelijke (latere) veranderingen hierin.
- Zorgen dat de dienstdoende huisartsen (o.a. de huisartsenpost) bekend zijn met de patiënt en met de speciale kenmerken en omstandigheden die de ziekte in deze fase met zich meebrengt.
- Beleid afspreken voor crisissituaties.
- Zo nodig inschakelen van thuiszorg.
- Anticiperen op een eventuele opname in een ziekenhuis, verpleeghuis of hospice, mochten de omstandigheden in de overlijdensfase dit noodzakelijk maken.
- Verlenen van palliatieve zorg/stervensbegeleiding.
- Verlenen van nazorg aan nabestaanden.

* Rapport 'Spierziekten als zeldzame ziekten in de huisartsenpraktijk' 2006 E.C. Eijssens.

Familiaire Adenomateuze Polyposis

Familiaire adenomateuze polyposis (FAP) is een zeldzame genetische aandoening, waarbij patiënten zeer veel poliepen (adenomen) in het colon en rectum krijgen. Deze poliepen, vaak honderden tot duizenden, ontstaan al op jeugdige leeftijd. Ze zijn op zich benigne en geven meestal geen klachten. Onbehandeld zullen sommige van de adenomen geleidelijk ontaarden in een coloncarcinoom. Indien onbehandeld, ontstaat er bij alle patiënten een coloncarcinoom op de gemiddelde leeftijd van 39 jaar. Vanwege dit zeer hoge risico wordt bij patiënten met FAP een preventieve (procto-)colectomie verricht.

De klassieke en meest voorkomende vorm van FAP erft autosomaal dominant over. Naast colonadenomen komen ook andere symptomen voor zoals maag- en duodenumpoliepen, desmoïdtumoren, osteomen, huidcysten en retina-afwijkingen. Tevens hebben FAP-patiënten een verhoogde kans op andere maligniteiten, waaronder schildkliercarcinoom, medulloblastoom en hepatoblastoom bij kinderen. FAP is daarom een syndroom dat in meerdere orgaansystemen afwijkingen kan veroorzaken, waarbij de darmproblemen op de voorgrond staan.

Er zijn nog twee minder vaak voorkomende vormen van familiale polyposis: **Atypische Familiaire Adenomateuze Polyposis (AFAP)** en **MUTYH-geassocieerde polyposis (MAP)**. Deze hebben een ander overervingspatroon en deels een andere symptomatologie. Deze brochure behandelt de klassieke FAP. De andere vormen worden zo nodig apart beschreven.

ENKELE FEITEN

Vóórkomen

- **Prevalentie** De prevalentie van FAP is circa 7 tot 10/100.000.
- **Geslachtsverdeling** FAP komt in gelijke mate bij mannen en vrouwen voor.
- **Geografische verspreiding** FAP komt in gelijke mate voor bij verschillende rassen en nationaliteiten.
- **Epidemiologie** Van alle colorectale maligniteiten ontstaat 5% ten gevolge van een genetisch syndroom en bij nog eens 20% spelen familiale factoren een rol. FAP maakt daarvan een klein deel uit (1 tot 2% van het totaal aantal colorectale maligniteiten).

Erfelijkheid en etiologie

- **Overerving** De overerving van FAP is autosomaal dominant. Als één van de ouders is aangedaan, heeft elk kind een kans van 50% om de aandoening ook te krijgen.
- **Etiologie** FAP ontstaat door een mutatie in het Adenomateus Polyposis Coli (APC)-gen op chromosoom vijf (5q21-5q22). Het APC-gen is een tumorsuppressor-gen. Vrijwel elke mutatie is uniek; bij elke familie moet derhalve gezocht worden naar de specifieke mutatie. Bij circa 90% kan de mutatie worden gevonden. De locatie van de mutatie heeft enige voorspellende waarde voor het fenotype (onder andere het risico op ernstige rectale polyposis en de ontwikkeling van desmoïdtumoren). Binnen families (met dezelfde APC-mutatie) is er echter wel sprake van variatie in het ziektebeeld en ook exogene factoren lijken van invloed te zijn op het beloop.

- **De novo mutaties** In 15 tot 20% van de gevallen is er sprake van een spontane mutatie. De ziekte komt dan niet in voorgaande generaties voor. Bij een deel van de spontane mutaties is er sprake van kiembaanmozaïcisme. Hierbij kunnen meerdere broers of zussen zijn aangedaan zonder dat één van de ouders de ziekte heeft.
- **Expressie** Er is sprake van een vrijwel volledige penetrantie, wat betekent dat dragers van de APC-mutatie vrijwel allemaal poliepen krijgen en, indien onbehandeld (dat wil zeggen zonder colectomie), ook coloncarcinoom zullen ontwikkelen.

Varianten

- **Atypische Familiaire Adenomateuze Polyposis (AFAP)** AFAP is een mildere vorm van FAP. Van AFAP wordt gesproken wanneer er sprake is van meer dan 10 maar minder dan 100 adenomen en er tevens een autosomaal dominant overervingspatroon aanwezig is. Meestal ontstaan deze adenomen op wat oudere leeftijd (boven de 20 jaar) en in het rechter colon. Indien onbehandeld, is de gemiddelde leeftijd waarop coloncarcinoom optreedt 54 jaar. In een deel van de gevallen kan een mutatie in het APC-gen worden gevonden. Binnen AFAP-families kan het aantal adenomen bij de verscheidene aangedane personen zeer verschillen. Bij screening en surveillance kan daarom niet worden volstaan met sigmoïdo-scopie zoals bij FAP. Coloscopie is het onderzoek van eerste keuze.

- **MUTYH-geassocieerde polyposis (MAP)** Recent (2002) is een nieuwe vorm van polyposis ontdekt die wordt veroorzaakt door een mutatie in het MUTYH-gen. MAP erft autosomaal recessief over. Dat wil zeggen dat bij mensen met deze aandoening beide MUTYH-genen gemuteerd zijn. Dit betekent dat de ouders de aandoening meestal niet hebben en de kans voor broers en zussen 25% is. Er zijn dan ook vaak geen andere aangedane familieleden bekend. Net als bij AFAP is het aantal adenomen kleiner dan bij FAP en openbaart de ziekte zich pas op latere leeftijd. Helaas wordt, mede als gevolg van de meestal negatieve familie-anamnese, de aandoening vaak pas laat gediagnostiseerd, bijvoorbeeld als er al sprake is van een coloncarcinoom. De adenomen zijn soms alleen aanwezig in het colon ascendens en daarom is ook bij dit ziektebeeld coloscopie het aangewezen onderzoek. De overige symptomen zijn grotendeels vergelijkbaar met die van FAP. Als bij een patiënt die verdacht wordt van FAP geen mutatie in het APC-gen wordt gevonden, zal meestal ook mutatie-analyse van het MUTYH-gen worden gedaan.
- **Gardnersyndroom** De combinatie van polyposis en één of meerdere afwijkingen zoals desmoïdtumoren (benigne bindweefsel tumoren die ongebreideld groeien en slecht behandelbaar zijn), osteomen, fibromen of atheroomcysten wordt het Gardnersyndroom genoemd. Dit is geen apart ziektebeeld maar een beschrijving van een combinatie van symptomen die bij FAP kan voorkomen.
- **Turcotsyndroom** De combinatie van een medulloblastaire hersentumor en FAP wordt het Turcotsyndroom genoemd. Ook hierbij is sprake van een syndroombeschrijving en niet van een apart ziektebeeld.

Diagnose

- **Klinische diagnose** De diagnose wordt gesteld op basis van de klachten, familie-anamnese, eventuele extra-intestinale manifestaties (zoals osteomen en gebitsafwijkingen zoals extra tanden en kaakcysten), bevindingen bij sigmoïdo-scopie of coloscopie en de histologie van de gevonden poliepen. Als er reeds FAP in de familie voorkomt, zal de diagnose vaak door middel van presymptomatische genetische analyse of endoscopisch screeningsonderzoek (sigmoïdo-scopie of coloscopie) worden gesteld.
- **Genetische diagnose** Nadat klinisch de diagnose FAP wordt gesteld, zal zo mogelijk genetisch onderzoek worden ingezet ter bevestiging van de diagnose en bepaling van de exacte mutatie in het APC-gen. Als het de eerste persoon in een familie betreft, zal er worden gezocht naar de specifieke mutatie in het APC-gen. Vervolgens kan dan, op basis van stamboomonderzoek, genetische diagnostiek plaatsvinden bij de andere familieleden die mogelijk ook FAP hebben. Omdat het vinden van een specifieke mutatie veel tijd kost, wordt aanvankelijk alleen genetisch onderzoek ingezet bij de indexpatiënt. Familieleden worden klinisch gescreend tot ook bij hen DNA-analyse kan worden gedaan.

Beloop

- **Leeftijd** Bij mutatiedragers waarbij regelmatig sigmoïdo-scopie plaatsvindt, blijken de adenomen tussen het 10^e en 30^e levensjaar te ontstaan. Op 35-jarige leeftijd heeft 95% van de FAP-mutatiedragers adenomen. Indien onbehandeld, zal er gemiddeld tien jaar na het optreden van de adenomen een carcinoom ontstaan. Indien onbehandeld, is de gemiddelde leeftijd waarop colonkanker optreedt 39 jaar, maar het is ook mogelijk dat een patiënt met FAP al op de kinderleeftijd een carcinoom ontwikkelt.
- **Mortaliteit** In het verleden overleden vrijwel alle FAP-patiënten aan een coloncarcinoom. Tegenwoordig wordt dat door tijdige colectomie voorkomen. Momenteel zijn de belangrijkste doodsoorzaken van deze aandoening carcinomen van het duodenum en desmoïdtumoren.

Gastro-intestinale tumoren

- **Bevindingen bij scopieën** Bij bekende mutatie dragers of familieleden van FAP-patiënten komen de meeste symptomen aan het licht tijdens preventief onderzoek (surveillance-endoscopieën).
- **Colonadenomen** Aanvankelijk geven poliepen weinig tot geen klachten. Als de poliepen groter worden, kunnen diverse klachten optreden: verandering in het ontlastingspatroon, diarree, bloed of slijm bij de ontlasting en buikpijn. Door het bloeden van poliepen kan er, ook zonder duidelijk rectaal bloedverlies, geleidelijk een anemie ontstaan.
- **Poliepen in de maag** Iets minder dan de helft van de patiënten ontwikkelt ook poliepen in de maag. Deze poliepen zijn bij FAP meestal onschuldig en leiden vrijwel nooit tot een carcinoom.
- **Poliepen in het duodenum** Bijna alle FAP-patiënten krijgen ook adenomen in het duodenum. Deze kunnen uiteindelijk maligne ontaarden en 5 tot 10% van de patiënten krijgt een duodenumcarcinoom. Dit is het meest voorkomende carcinoom bij FAP-patiënten die een colectomie hebben ondergaan. Poliepen in het duodenum lijken minder snel maligne te worden dan poliepen in het colon. De prognose van het duodenumcarcinoom is erg slecht, en diagnose en behandeling moeten daarom bij voorkeur plaatsvinden in het pre-maligne stadium. Dit is de reden dat patiënten met FAP ook regelmatig een gastroduodenoscopie moeten ondergaan. Pancreatitis kan het gevolg zijn van een peri-ampullair adenoom, dat wil zeggen een adenoom in het duodenum dat bij de Papil van Vater is gelokaliseerd.
- **Poliepen in ileum en jejunum** Behalve in het duodenum komen ook adenomen voor in de rest van de dunne darm (naar schatting bij 30 tot 75% van de patiënten), maar de kans op het ontwikkelen van een carcinoom in dit deel van de dunne darm is niet erg groot. Bij symptomen waarvoor geen duidelijke verklaring is, moet dit echter altijd worden overwogen.
- **Coloncarcinoom** Een coloncarcinoom kan gepaard gaan met klachten zoals gewichtsverlies, veranderd defaecatiepatroon of rectaal bloedverlies.

Overige symptomen

- **Desmoïdtumoren** Bij 10 tot 30% van de FAP-patiënten ontstaan deze bindweefsel tumoren in de buikwand of buikholte. Het betreft benigne tumoren, maar ze kunnen bedreigend zijn in verband met afvloedbelemmering van

- de dunne darm (ileus) of ureters en het ontstaan van darmbloedingen. Desmoïdtumoren vormen een belangrijke oorzaak van mortaliteit bij FAP-patiënten. Risicofactoren voor desmoïdtumoren zijn: abdominale chirurgie, een positieve familie-anamnese voor desmoïdtumoren, en de locatie van de mutatie op het APC-gen.
- **Extra-intestinale maligniteiten** APC-mutatie dragers hebben een verhoogd risico op het ontwikkelen van extra-intestinale maligniteiten, namelijk in de hersenen (vooral medulloblastoom), lever (hepatoblastoom), pancreas en schildklier. Bij AFAP zijn extra-intestinale symptomen zeldzaam. MAP lijkt geassocieerd met endometrium-, maag- en borstkanker, maar gezien de recente ontdekking van MAP, zijn hierover nog onvoldoende gegevens beschikbaar.
 - **Huidafwijkingen** Bij een deel van de FAP-patiënten komen atheroomcysten voor, vooral op de benen, het gezicht, de hoofdhuid en de armen. Atheroomcysten komen het meest voor op jonge leeftijd en kunnen cosmetisch ontsierend zijn. Fibromen kunnen aanwezig zijn op de hoofdhuid, schouders, armen en rug.
 - **Osteomen** Bij 20% van de families met FAP komen benigne bottumoren van de schedel of de kaak voor. Osteomen variëren in grootte van minder dan een millimeter tot enkele centimeters en kunnen ontsierend zijn.
 - **Gebitsafwijkingen** Diverse tand- en gebitsafwijkingen komen voor: extra tanden en kiezen, kaakcysten en het niet goed doorkomen van elementen. Deze worden meestal gediagnosticeerd na het maken van een röntgenfoto van het gebit. De gebitsafwijkingen kunnen cosmetische bezwaren met zich mee brengen. Ook kaakcysten worden regelmatig gezien.
 - **Retina-afwijkingen** Bij patiënten met FAP kunnen bij spleetlamponderzoek onschuldige afwijkingen op de retina ("congenitale hypertrofie van het retina pigment epitheel", CHRPE) gezien worden. Deze congenitale hypertrofie van de retina is zeer specifiek voor FAP.
 - **Bijnier tumoren** Bijnieradenomen komen circa twee tot vier keer vaker voor dan in de normale populatie. Meestal produceren deze tumoren geen hormonen en ze worden vaak als incidentaloom (adenoom per toeval) gevonden bij beeldvormend onderzoek. Om uit te sluiten dat er sprake is van een hormoonproducerende tumor is evaluatie door een endocrinoloog noodzakelijk. Zo nodig moet nader (beeldvormend) onderzoek worden gedaan om, hoewel zeldzaam, een carcinoom uit te sluiten.

Algemeen

- **Zorgcoördinatie** Hoofdbehandelaar is de Maag-Darm-Lever-arts (MDL-arts). Deze coördineert de zorg van de verschillende betrokken specialisten. Omdat FAP een bijzonder syndroom is, met ook gevolgen buiten het gastro-intestinale gebied, is specialistische zorg noodzakelijk. Het is van belang dat de betreffende MDL-arts goed op de hoogte is van het ziektebeeld en een multidisciplinair team om zich heen heeft waar dat ook voor geldt. Deze specialistische teams zijn aanwezig in een aantal academische ziekenhuizen (zie Consultatie en verwijzing).
- **Preventieve behandeling** Er is geen curatieve behandelingsmogelijkheid voor FAP. Door regelmatige preventieve controle middels sigmoïdo-scopie en tijdige behandeling door middel van een colectomie bij bekende mutatiedragers is bij hen een coloncarcinoom goed te voorkomen.

Screening

- **Algemeen** Bij patiënten met FAP dient tweejaarlijks controle (surveillance) van het colon plaats te vinden. De timing van een preventieve operatie (colectomie) hangt af van de bevindingen van dit onderzoek.
- **Doelgroep** Screening en behandeling van FAP geschieden op basis van de CBO-richtlijn Erfelijke darmkanker (2008). Dragers van het gemuteerde APC-gen moeten gescreend worden op het ontstaan van polyposis door middel van endoscopie (sigmoïdo-scopie of coloscopie). Personen die op basis van de familie-anamnese mogelijk FAP hebben, maar waarbij niet getest kan worden op een bekende mutatie of die (voorlopig) afzien van genetische diagnostiek, moeten op dezelfde wijze worden gescreend als personen bij wie de mutatie is aangetoond. Screening wordt geadviseerd aan:
 - dragers van een APC-kiembaanmutatie;
 - eerstegraads verwanten in een FAP-familie waarin de kiembaanmutatie (nog) niet is aangetoond;
 - eerstegraads verwanten die geen DNA-diagnostiek willen.
- **Screeningsprogramma** Het periodiek onderzoek omvat gewoonlijk een tweejaarlijkse sigmoïdo-scopie. Onderzoek van het sigmoïd is voldoende om een beeld te krijgen van de gehele situatie in het colon bij FAP-patiënten. Bij MAP en AFAP is een volledige coloscopie noodzakelijk. Bij aanwezigheid van adenomen wordt bepaald wanneer de colectomie verricht moet worden om de ontwikkeling van een coloncarcinoom te voorkomen. Daarnaast wordt vanaf 25 tot 30-jarige leeftijd een gastroduodenoscopie aangeraden in verband met adenoomvorming in de maag en het duodenum. Het interval tussen de opeenvolgende gastroduodeno-

scopieën is afhankelijk van de mate van polyposis en wordt bepaald door de MDL-arts.

- **Leeftijd en termijn** Aangeraden wordt om te starten met sigmoïdo-scopieën tussen het 10^e en 12^e levensjaar en dit tweejaarlijks te herhalen. Bij AFAP/MAP kan gewacht worden tot de periode tussen het 18^e en 20^e jaar, maar dient een coloscopie te worden verricht. De frequentie is overigens afhankelijk van het beeld op het moment van onderzoek en wordt bepaald door de MDL-arts. Vanaf de leeftijd van 25 tot 30 jaar moet ook regelmatig een gastroduodenoscopie worden gedaan met een interval van een half tot vijf jaar, afhankelijk van de bevindingen. Bij personen zonder mutatie in het APC- of MUTYH-gen kan bij afwezigheid van adenomen op de leeftijd van 40 jaar de termijn tussen de onderzoeken worden verlengd. Patiënten bij wie de APC-mutatie is aangetoond, worden aangeraden zich levenslang te laten onderzoeken.
- **Belasting onderzoek** Een coloscopie wordt doorgaans onder een "roesje" gedaan, een sigmoïdo-scopie niet. Bij kinderen vinden endoscopieën meestal onder narcose plaats.

Overige preventieve maatregelen

- **COX2-remmers en sulindac** In gerandomiseerde trials is aangetoond dat het gebruik van deze medicijnen (*sulindac* is een NSAID) kan leiden tot een regressie van de aanwezige adenomen. Of dit effect blijvend is, is niet bekend en omdat er nog steeds veel resterende poliepen aanwezig blijven, verandert het uiteindelijke beleid (colectomie) hierdoor niet. In specifieke gevallen kunnen deze medicijnen toch voorgeschreven worden.
- **Dieet** Er zijn in dierproeven aanwijzingen voor een positief effect van caloriebeperking en een dieet met veel groente, fruit en olijfolie. Bij de mens werd hiernaar (nog) geen onderzoek verricht.
- **Ursodeoxycholzuur** Ook dit medicijn, een lithiasismiddel, heeft in dierproeven een reducerend effect op het aantal poliepen. Momenteel wordt dit ook bij mensen onderzocht.
- **Algemene adviezen** Verder gelden voor personen met FAP dezelfde gezondheidsadviezen als voor de normale bevolking (niet roken, gezond eten, matig met alcohol, etc.).

Behandeling

- **Algemeen** Wanneer bij screenend onderzoek polyposis is vastgesteld, zal vrijwel altijd een profylactische colectomie volgen. Het tijdstip waarop dit gebeurt, is afhankelijk van de aard, het aantal en de grootte van de poliepen. Meestal vindt de colectomie plaats tussen 15 en 25-jarige leeftijd (later bij AFAP en MAP). Afhankelijk van de mate waarin het rectum is aangedaan, wordt een

keuze gemaakt tussen een volledige of gedeeltelijke colectomie.

- **Colectomie met ileorectale anastomose (IRA)** Deze ingreep, waarbij het terminale ileum wordt aangesloten op het rectum, kent over het algemeen weinig complicaties. Een nadeel van deze operatie is het risico op het ontstaan van poliepen in het achtergebleven rectumslijmvlies. Nadien is regelmatige controle van het rectum door middel van sigmoïdo-scopie noodzakelijk (elke zes maanden). Bij ongeveer de helft van de patiënten zal in de toekomst toch ook het rectum verwijderd moeten worden. Bij MAP-patiënten kan vanwege het mildere ziektebeeld meestal worden volstaan met een IRA. Na deze operatie is de defaecatiefrequentie meestal drie à vier keer per dag.
- **Proctocolectomie met ileopouchanale anastomose (IPAA)** Bij deze operatie worden zowel colon als rectum volledig verwijderd. Er wordt een reservoir ('pouch') gemaakt van het terminale ileum, welke vervolgens wordt verbonden met de anus. Deze techniek kent een grotere kans op complicaties, met name naadlekage, nabloedingen en infecties. Het voordeel van deze operatie is dat de kans op ontwikkeling van poliepen veel geringer is, omdat vrijwel al het rectumslijmvlies is verwijderd. Controle blijft wel noodzakelijk omdat ook in de pouch en op de naad van de pouch met de anus weer adenomen kunnen ontstaan. Na de operatie is de defaecatiefrequentie meestal verhoogd tot vier à zes keer per dag. Deze operatie is de behandeling van keuze als er veel adenomen in het rectum aanwezig zijn. De locatie van de mutatie op het APC-gen kan mede bepalend zijn voor de keuze van de operatietechniek. Van sommige locaties is bekend dat zij een milder fenotype hebben, wat de keuze voor een IRA zou rechtvaardigen.
- **Colectomie met plaatsing van stoma** In sommige gevallen is het niet mogelijk om bovengenoemde operaties uit te voeren. In dat geval kan worden gekozen voor de aanleg van een ileostoma. Alternatief voor het klassieke stoma is het continent ileostoma (Kock's pouch), waarbij een inwendig reservoir wordt gecreëerd, dat de patiënt met een katheter kan legen.
- **Duodenumpoliepen** De behandeling van duodenumadenomen is afhankelijk van de ernst van de duodenale polyposis. Indien mogelijk kunnen adenomen worden verwijderd tijdens de endoscopische procedure (poliepectomie of argonplasmacoagulatie (APC-behandeling)). Bij een ernstige vorm van polyposis of wanneer endoscopische behandeling niet langer mogelijk is, wordt het duodenum operatief verwijderd (meestal een pancreassparende duodenumresectie).
- **Desmoïdtumoren** De optimale behandeling van desmoïdtumoren is onbekend en wordt vooral individueel bepaald. Aangezien een deel van de desmoïdtumoren spontaan in regressie gaat of stabiliseert wordt soms een 'wait-and-see' beleid gevolgd. Bij symptomatische desmoïdtumoren kan

behandeling zowel medicamenteus, radiotherapeutisch als chirurgisch gebeuren. Behandeling van eerste keuze zijn *sulindac* (NSAID) in combinatie met *tamoxifen* of *toremifene* (anti-oestrogenen). Chemotherapie of radiotherapie kunnen worden ingezet bij grote, progressief groeiende tumoren. De rol van chirurgie is controversieel in verband met het risico op complicaties en omdat er aanwijzingen zijn dat operatief ingrijpen de groei van de (rest-)tumor kan bevorderen. Desalniettemin zal chirurgisch ingrijpen soms noodzakelijk zijn.

- **Osteomen** Osteomen worden enkel behandeld als deze leiden tot cosmetische bezwaren of een functiebeperking. De behandeling bestaat uit chirurgische verwijdering en is sterk individueel bepaald.

ERFELIJKHEIDSVORLICHTING EN ZWANGERSCHAP

Ethiek

- **Zelfbeschikkingsrecht** Elke patiënt heeft zelfbeschikkingsrecht. Daarom moet worden geaccepteerd dat iemand niet wil laten onderzoeken of hij/zij mutatie-drager is. Dit kan echter wel gevolgen hebben voor familieleden, die hierdoor wellicht ook niet te weten komen dat zij het risico lopen mutatie-drager te zijn of die niet kunnen worden getest op de specifieke mutatie.
- **Informerende familieleden** Gezien de Nederlandse Privacy Wetgeving is het klinisch genetici/consulenten niet toegestaan rechtstreeks familieleden te informeren over de gevonden mutatie. Echter, de patiënt kan onder begeleiding van, en met behulp van door de klinisch geneticus opgestelde familiebriefen, zijn/haar familieleden informeren. De patiënt moet worden gewezen op het belang voor de familieleden en de morele verantwoordelijkheid hen te informeren.
- **Leeftijd** Over het algemeen wordt genetisch onderzoek verricht vanaf de volwassen leeftijd. FAP onderscheidt zich van andere erfelijke kankersyndromen door het aanbieden van genetisch onderzoek vanaf de leeftijd van 10 tot 12 jaar. Reden hiervoor zijn de vroege verschijnselen en implicaties die de ziekte met zich meebrengt.

Diagnostiek bij familieleden

- **Klinisch geneticus** Na het stellen van de klinische diagnose wordt aangeraden een klinisch geneticus te consulteren. Deze geeft de patiënt en familieleden voorlichting en advies bij de afweging om DNA-onderzoek te verrichten. Allereerst wordt bij een aangedaan familielid bepaald of hij/zij drager is en zo ja, welke mutatie het betreft. Vervolgens kunnen ook andere familieleden worden getest op deze specifieke mutatie.

- **Counseling** De wetenschap drager te zijn van een APC- of MUTYH-mutatie is belastend en heeft consequenties ten aanzien van levenslange screening. Goede genetische counseling en onderzoek naar mogelijke psychosociale problematiek is daarom van groot belang voorafgaand aan een eventueel DNA-onderzoek.
- **Niet-dragers** Familieleden die niet zijn aangedaan moeten beseffen dat zij weliswaar geen verhoogd risico hebben op FAP-tumoren maar wel nog steeds het normale bevolkingsrisico hebben. Negatieve testen op FAP sluiten het krijgen van kanker niet uit.
- **Registratie** De patiënt wordt, als hij/zij daarvoor toestemming verleent, door de behandelend arts aangemeld bij de Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren (STOET). Hier vindt de registratie van families met erfelijke kankersyndromen plaats. De stichting stuurt regelmatig bericht naar de behandelende artsen, dat het tijdstip voor controle nadert.

Kinderwens/prenatale diagnostiek

- **Keuze** Keuzes rondom het krijgen van kinderen worden niet alleen ingegeven door het risico dat het kind is aangedaan, maar ook in de wetenschap dat één van de ouders een vergrote kans op het ontwikkelen van tumoren/kanker heeft.
- **Klinisch geneticus** Bij een kindwens wordt de patiënt verwezen naar een klinisch geneticus. Prenatale diagnostiek, door middel van een vruchtwaterpunctie of een vlokcentest is mogelijk als de mutatie bij de aanstaande ouder bekend is.
- **Reproductieve opties** Patiënten met een kindwens staan voor de keuze hoe hiermee om te gaan. Zij hebben diverse mogelijkheden en kunnen de beslissing nemen al dan niet in overleg met een klinisch geneticus en/of genetisch consulent. De opties zijn:
 - natuurlijke zwangerschap met 50% risico dat het kind is aangedaan;
 - prenatale diagnostiek met zwangerschapsafbreking bij een aangedaan kind;
 - preïmplantatie genetische diagnostiek;
 - ei-/zaadceldonatie;
 - adoptie;
 - kinderloos blijven.
- **Preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD)** Wanneer wordt overwogen om via PGD zwanger te worden, kan worden verwezen naar de klinisch geneticus voor een voorlichtings-/adviesgesprek (zie Consultatie en verwijzing). PGD is alleen mogelijk als de specifieke mutatie in de familie bekend is. Met een IVF-procedure worden embryo's verkregen. Voor terugplaatsing van de embryo's worden enkele cellen van een embryo afgenomen en onderzocht op de bekende mutatie. Eén of twee niet aangedane embryo's worden in de baarmoeder teruggeplaatst. Het besluit om al dan niet PGD uit te

- voeren, is mede afhankelijk van de gezondheid van de aanstaande moeder. Aan de IVF-procedure zijn gezondheidsrisico's verbonden die per individuele patiënte moeten worden afgewogen tegen de voordelen van PGD.
- **Rol van de huisarts** Er kan een rol voor de huisarts zijn weggelegd in de voorlichting over prenatale diagnostiek en PGD. Veel patiënten zijn onvoldoende op de hoogte van de verschillende reproductieve mogelijkheden. Wellicht ziet een aantal mensen af van kinderen vanwege de angst om de mutatie door te geven, omdat zij onvoldoende op de hoogte zijn van de mogelijkheid om een kind te krijgen dat de mutatie niet heeft.
- **Colectomie** Een colectomie kan negatieve invloed hebben op de fertiliteit. De resultaten over het verschil tussen IRA en IPAA qua effect op de fertiliteit, zijn tot nu toe niet eenduidig. Patiëntes met een kindwens worden aangeraden hierover met hun behandelend specialist te overleggen.

Zwangerschap

- **Bevalling** Mogelijk wordt een vaginale bevalling beïnvloed door de aanwezigheid van een pouch (na IPAA). Een overweging om van een vaginale bevalling af te zien is dat bij een ruptuur de pouch kan beschadigen. Er zijn geen eenduidige adviezen ten aanzien van de wijze van bevalling. Dit is een aandachtspunt dat door de behandelend chirurg in overleg met de gynaecoloog, per individuele patiënte, moet worden besproken. Zo nodig wordt gekozen voor een sectio caesaria.
- **Desmoïdtumoren** De aanwezigheid van desmoïdtumoren kan een belemmering zijn voor een gezonde zwangerschap. Ook het gebruik van anti-oestrogenen bij desmoïdtumoren maakt het zwanger worden soms onmogelijk.

AANDACHTSPUNTEN VOOR DE HUISARTS

Algemeen

- **Rollen patiënt** Een persoon gediagnosticeerd met FAP kan verschillende rollen (tegelijk) vervullen:
 - gezond persoon met de dreiging ziek te worden;
 - patiënt die, vaak op jonge leeftijd, moet leven met de gevolgen van een colectomie (stoma, problemen ten gevolge van complicaties, defaecatieproblemen etc.) en extra-intestinale symptomen;
 - ouder van een (mogelijk) aangedaan kind;
 - naaste van (meerdere) zieke familieleden ten gevolge van FAP;
 - naaste van (meerdere) familieleden die op (relatief) jonge leeftijd zijn overleden ten gevolge van darm- of een andere vorm van kanker;
 - (kanker-)patiënt.

- **Patiëntdeskundigheid** FAP-patiënten zijn vaak goed geïnformeerd over hun ziekte. Patiënten stellen het op prijs als hun kennis wordt erkend en de huisarts aangeeft niet alles over het ziektebeeld te weten. Een deel van de patiënten is verenigd in de Polyposis Contactgroep, die naast een website ook folders heeft met informatie voor jongeren, volwassenen en professionals (zie Consultatie en verwijzing).

Medische aspecten

- **Risico** Ook na een colectomie is er een vergrote kans om een maligniteit te ontwikkelen, zowel in het restdeel van het colon/rectum of de pouch, als ook extra-intestinaal. Veranderingen in de medische situatie van de patiënt moeten daarom altijd met de grootst mogelijke zorg worden behandeld. De primaire begeleiding ligt in handen van de MDL-arts en deze dient laagdrempelig gecontacteerd te worden in geval van nieuwe klachten. Zo nodig wordt een patiënt doorverwezen.
- **Alarmsymptomen**
 - Bij focale neurologische symptomen moet direct verwezen worden voor nader onderzoek naar tumoren in het centraal zenuwstelsel.
 - Acute pancreatitis kan duiden op een pancreas-carcinoom.
 - Buikpijn, diarree, misselijkheid, braken en gewichtsverlies zijn mogelijk het gevolg van maligniteit van de dunne darm of van een desmoïdtumor.
 - Onverklaarde heesheid, slikklachten en een pijnloze knobbel in de hals kunnen duiden op een schildklier-carcinoom. Opvallend is dat deze vaak niet gepaard gaat met verschijnselen van hyper- of hypothyreoïdie.
- **Bepaalde opname voedingsstoffen** Na darmresecties kan de opname van vitamines en mineralen verminderd zijn. Bij onverklaarde klachten van bijvoorbeeld moeheid moet hieraan gedacht worden.

Kwaliteit van leven

- **Colectomie** Geopereerde FAP-patiënten hebben een lagere kwaliteit van leven door de hieronder genoemde problemen. Deze blijkt echter niet samen te hangen met het type operatie en speelt daarom slechts een beperkte rol bij de keuze van het type operatie (IRA versus IPAA).
- **Defaecatie** Een colectomie (zowel IRA als IPAA) heeft directe consequenties voor het defaecatiepatroon. Deze zal frequenter zijn en vaak is de faeces dunner. Soiling en huidirritatie kunnen hiervan het gevolg zijn. Daarnaast zijn er sociale consequenties verbonden aan de toegenomen defaecatiefrequentie.
- **Stoma** Een deel van de patiënten heeft een ontlastend stoma. Zij blijken een negatiever zelfbeeld te hebben dan patiënten die een IPAA of IRA hebben ondergaan.
- **Vermoeidheid** Zowel na operaties, als na radio- of chemotherapie kunnen patiënten vermoeid zijn. Dit kan worden versterkt door angst, onzekerheid en verdriet.

Ook kan de vermoeidheid in stand worden gehouden, doordat patiënten inactief worden, juist om de moeheid te voorkomen. Adequate begeleiding in de vorm van bijvoorbeeld psychotherapie of Mindfulness-training kan effectief zijn.

- **Seksueel functioneren** Bij mannen kan tijdens de operatie schade optreden aan de autonome zenuwen in het kleine bekken. Na een IPAA treden bij 3 tot 4% van de patiënten ejaculatiestoornissen op. Tevens is er bij een kleiner deel van de patiënten ook sprake van erectiele disfunctie. Bij vrouwen kan dyspareunie optreden ten gevolge van anatomische veranderingen van het bekken. Circa 3% van de vrouwen geeft aan seksueel contact te mijden uit vrees voor faecale incontinentie.
- **Werk en hobby's** Een substantieel deel (40%) van de FAP-patiënten geeft aan dat FAP gevolgen heeft gehad voor het werk; meestal is men geheel of gedeeltelijk arbeidsongeschikt (geweest) ten gevolge van de ziekte. Bij een kwart van de patiënten heeft de ziekte invloed gehad op sportactiviteiten. Ook geeft 20% van de partners van FAP-patiënten aan dat FAP gevolgen heeft gehad voor het dagelijks leven, vooral op het gebied van werk.

Psychosociale aspecten

- **Endoscopie** van de mensen die worden gecontroleerd voor FAP (zowel vóór als na een operatie) blijkt 20 tot 25% de screeningsadviezen niet of niet goed op te volgen, hoewel zij er meestal zelf van overtuigd zijn dit wel te doen. De huisarts kan de noodzaak tot screening bespreken en een rol spelen bij het voorbereiden van patiënten op een (eerste) endoscopische procedure. Angstgevoelens kunnen hiermee worden weggenomen. Dit geldt in het bijzonder bij kinderen. Patiënten met ernstige distress ten aanzien van darmonderzoek geven aan behoefte te hebben aan professionele psychosociale ondersteuning. Patiënten die in het verleden geen sedatie hebben gehad, blijken significant slechter de screeningsadviezen op te volgen. De huisarts moet hiernaar vragen bij een vermoeden op het vermijden van endoscopische procedures.
- **Psychosociale gevolgen** In families met FAP kunnen mensen veelal op jonge leeftijd geconfronteerd worden met de dreiging van kanker bij zichzelf en/of naaste familieleden en de noodzaak om een ingrijpende operatie te ondergaan. Daarnaast kan het zijn, dat men één of meerdere familieleden heeft verloren ten gevolge van FAP en is er de reële zorg het syndroom doorgegeven te hebben/door te geven aan (toekomstige) kinderen. FAP kan daarmee leiden tot substantiële negatieve psychosociale gevolgen voor mutatie dragers/patiënten en hun partners en naasten. Dit kan zich uiten in angst voor het ontwikkelen van tumoren (zelf en/of bij een familielid), moeite met de resultaten van DNA-onderzoek, ontkenning van de dreiging en daarmee het vermijden van screening.

Daarnaast moeten mutatie dragers op termijn leren omgaan met de gevolgen van een colectomie en kunnen zij zorgen hebben over verzekeringen en hypotheek.

- **Niet-dragers** Ook familieleden die geen drager blijken te zijn, kunnen behoefte hebben aan psychosociale ondersteuning. Vaak spelen er schuldgevoelens ten opzichte van wel aangedane familieleden. Daarnaast hebben zij, evenals niet verwante familieleden, te maken met naasten die wel de gevolgen van FAP ondervinden.
- **Rol huisarts** De huisarts dient alert te zijn op psychosociale problematiek van zowel mutatie dragers, als hun familieleden. De huisarts kan, indien nodig, doorverwijzen naar gespecialiseerde professionele hulpverleners. Partners ervaren op zijn minst zoveel distress als patiënten en moeten daarom standaard betrokken worden in de psychosociale ondersteuning.
- **Lastmeter** Om (regelmatig) het niveau van distress van zowel patiënten als hun familieleden te meten kan de huisarts gebruikmaken van de “lastmeter” (zie

Consultatie en verwijzing). Met behulp van dit online-vragenformulier kan de patiënt voorafgaand aan het consult al gegevens over zijn/haar psychosociale welbevinden invullen.

Lotgenotencontact

- Via de Polyposis Contactgroep kunnen patiënten in contact komen met lotgenoten (zie Consultatie en verwijzing). Vooral voor patiënten met weinig sociale steun kan dit het psychisch welbevinden vergroten. De huisarts kan patiënten wijzen op het bestaan van deze patiëntenvereniging en het belang ervan benadrukken.

Verzekeringen

- De wetenschap belast te zijn met een erfelijk kanker-syndroom kan consequenties hebben ten aanzien van verzekeringen. Het onderdeel VraagWelder van kenniscentrum Welder kan worden ingeschakeld voor advies hierover (zie Consultatie en verwijzing).

CONSULTATIE EN VERWIJZING

• Diagnostiek, behandeling en begeleiding

- Patiënten met FAP zullen meestal behandeld worden door een MDL-arts met speciale interesse in dit ziektebeeld. Deze zijn verbonden aan een aantal academische ziekenhuizen. In het bijzonder zijn er gespecialiseerde MDL-artsen in het AMC te Amsterdam, het UMC St. Radboud te Nijmegen en het Erasmus MC te Rotterdam.
- Patiënten bij wie het vermoeden van FAP bestaat, zullen via een MDL-arts verwezen worden naar een polikliniek Familiaire Darmtumoren of Klinische Genetica in één van de acht academische centra of één van de twee gespecialiseerde kankercentra. Het DNA-onderzoek naar een APC- of MUTYH-mutatie wordt via deze polikliniek verricht.
- Hoofdbehandelaar is de MDL-arts. Deze stelt een surveillance- en behandlingsprogramma op. Als een colectomie aan de orde is, wordt nauw overlegd met de chirurg; de MDL-arts blijft echter hoofdbehandelaar.

• Erfelijkheid

- Voorlichting/advisering van familieleden vindt plaats in één van de klinisch genetische centra in de academische ziekenhuizen.
- Intake en laboratoriumonderzoek voor PGD vinden plaats in het Universitair Medisch Centrum Maastricht (MUMC+). De IVF-behandeling kan worden verricht in Maastricht en daarnaast in Groningen en Utrecht.

• Belangenbehartiging

- **Belangenvereniging** De Polyposis Contactgroep stelt zich tot doel de patiënten, hun familieleden en belangstellenden te voorzien van informatie. Daarnaast bevordert de contactgroep het lotgenotencontact en behartigt zij de belangen van FAP-patiënten en hun familieleden.
- **NFK** In de Nederlandse Federatie van Kankerpatiëntenorganisaties (NFK) hebben kankerpatiëntenorganisaties hun krachten gebundeld. Doelstellingen zijn het verbeteren van de zorg en nazorg en het toerusten van patiënten om zelf de regie te voeren. Ook is er veel aandacht voor patiënten die kanker hebben gehad.
- **IPSO** Instellingen voor PsychoSociale Oncologie (IPSO) is een brancheorganisatie, waarbij informatie te verkrijgen is over therapeutische centra en inloophuizen.
- **STOET** De Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren (STOET) geeft voorlichting aan artsen en patiënten, bevordert periodiek onderzoek (met name het waarborgen van de continuïteit van de follow-up) en evalueert de effectiviteit van screeningsprotocollen op lange termijn.
- **MEE** MEE geeft voorlichting, advies en praktische ondersteuning aan mensen met een verstandelijke, lichamelijke handicap en/of een chronische ziekte. De ondersteuning is voor ouders met kinderen, maar ook voor volwassenen.
- **Welder** Welder - voorheen Breed Platform Verzekerden en Werk - geeft als landelijk onafhankelijk kenniscentrum informatie over werk, uitkeringen en verzekeringen in relatie tot gezondheid en handicap.

• **Relevante websites**

- Polyposis contactgroep
www.polyposis.nl
- Familial Adenomatous Polyposis Association (Belgische belangengroep)
www.belgianfapa.be
- Nederlandse Federatie van Kankerpatiëntenorganisaties
www.nfk.nl
- KWF-kankerbestrijding
www.kwfkankerbestrijding.nl
- Maag Lever Darm Stichting
www.mlds.nl, www.darmkanker.info
- Nederlandse Stomavereniging
www.stomavereniging.nl
- Forum voor patiënten met een pouch
www.pouch.nl
- Lastmeter, online in te vullen
www.lastmeter.nl
- IPSO
www.ipso.nl
- STOET
www.stoet.nl
- Richtlijnen oncologische zorg, vereniging van integrale kankercentra
www.oncoline.nl
- Centrum familiale tumoren VUmc
www.vumc.nl/afdelingen/CFT/zorg-pt
- Emedicine
<http://emedicine.medscape.com/article/175377-overview>

- Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM)
www.ncbi.nlm.nih.gov/omim
- Informatie over klinische genetica
www.vkgn.org
- Informatie over preimplantatie genetische diagnostiek
www.pgdnederland.nl
- Objectieve informatie over erfelijkheid en erfelijke ziektebeelden van het Erfocentrum
www.erfelijkheid.nl en www.erfelijkheidinbeeld.nl
- Algemene informatie over erfelijkheid en erfelijke ziektebeelden voor jongeren
www.ikhebdad.nl
- MEE
www.mee.nl
- Welder
www.weldergroep.nl

• **Achtergrondinformatie**

- Voorlichtingsfolder "Familiaire Adenomateuze Polyposis (FAP)" van de Polyposis contactgroep.
- Voorlichtingsfolder "Familiaire Adenomateuze Polyposis (FAP), Boekje met informatie voor jonge mensen" van de Polyposis contactgroep.
- Voorlichtingsfolder "Kanker in de familie, is het erfelijk?" van KWF.
- Voorlichtingsfolder "Dikkedarmkanker" van KWF.

Literatuurlijst

1. CBO-richtlijn Erfelijke Darmkanker, landelijke richtlijn versie 1.0, Vereniging Klinische Genetica Nederland. 2008.
2. Douma KFL. The psychosocial and behavioral impact of familial adenomatous polyposis. Proefschrift Universiteit van Amsterdam 2009.
 - a. Douma KFL, Aaronson NK, Vasen HF, Bleiker EM. Psychosocial issues in genetic testing for familial adenomatous polyposis: a review of the literature. *Psychooncology*. 2008 Aug;17(8):737-45.
 - b. Douma KFL, et al. Psychological distress and use of psychosocial support in familial adenomatous polyposis. *Psychooncology*. 2010 Mar;19(3):289-98.
 - c. Douma KFL, Bleiker EM, Vasen HF, Gundy CM, Aaronson NK. Quality of life and consequences for daily life of familial adenomatous polyposis (FAP) family members. 2011 Jun;13(6):669-77.
 - d. Douma KFL, et al. Psychological distress and quality of life of partners of individuals with familial adenomatous polyposis. *Psychooncology*. 2011 Feb;20(2):146-54.
 - e. Douma KFL, et al. Long-term compliance with endoscopic surveillance for familial adenomatous polyposis. *Colorectal Dis*. 2010 Dec;12(12):1198-207.
 - f. Nieuwenhuis MH, et al. Female fertility after colorectal surgery for familial adenomatous polyposis: a nationwide cross-sectional study. *Ann Surg*. 2010 Aug;252(2):341-4.
 - g. Douma KFL, et al. Attitudes toward genetic testing in childhood and reproductive decision-making for familial adenomatous polyposis. *Eur J Hum Genet*. 2010 Feb;18(2):186-93. Epub 2009 Oct 7.
3. Groen EJ, et al. Extra-intestinal manifestations of familial adenomatous polyposis. *Ann Surg Oncol*. 2008 Sep;15(9):2439-50. Epub 2008 Jul 9.
4. Half E, Bercovich D, Rozen P. Familial adenomatous polyposis. *Orphanet J Rare Dis*. 2009 Oct 12;4:22.
5. Knudsen AL, Bülow S, Tomlinson I, Möslein G, Heinemann K, Christensen IJ. Attenuated Familial Adenomatous Polyposis (AFAP) Results from an international collaborative study. *Colorectal Dis*. 2010 Jan 22.
6. M'Koma AE et al. Prevalence and outcome of anemia after restorative proctocolectomy; a clinical literature review. *Dis Colon Rectum* 2009;52:726.
7. Nielsen M, Morreau H, Vasen HF, Hes FJ. MUTYH-associated polyposis (MAP). *Crit Rev Oncol Hematol*. 2010 Jul 19. (epub).
8. Vasen HF, et al. Guidelines for the clinical management of familial adenomatous polyposis (FAP). *Gut*. 2008 May;57(5):704-13. Epub 2008 Jan 14.

Verantwoording

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen de Polyposis Contactgroep, de Nederlandse Federatie van Kankerpatiëntenorganisaties, de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntorganisaties en het Nederlands Huisartsen Genootschap. Deze brochure maakt deel uit van een reeks. De beschikbare informatiebrochures voor de huisarts over zeldzame aandoeningen zijn te downloaden via www.nhg.org en www.vsop.nl. Mocht u een brochure willen bestellen, dan kunt u hierover contact opnemen met de betreffende patiëntenvereniging.

Polyposis Contactgroep

De Polyposis Contactgroep heeft tot doel patiënten, familieleden en belangstellenden te informeren over de ziekte FAP. De informatie wordt verstrekt via het Polyposis Contactblad en de website. De vereniging hoopt een bijdrage te kunnen leveren aan de kennis over en het onderzoek naar de ziekte FAP. De vereniging organiseert jaarlijks enkele bijeenkomsten met medische informatie en lotgenotencontact. Ook voor de jeugd zijn er aantrekkelijke activiteiten.

Stichting Polyposis Contactgroep, secretariaat
Muntslagerf 5
6043 SM ROERMOND
Telefoon: 0475 32 87 20 / 06 14 03 64 82
E-mail: secretariaat@polyposis.nl
www.polyposis.nl

Nederlandse Federatie van Kankerpatiëntenorganisaties (NFK)

De NFK en haar 25 lidorganisaties behartigen de belangen van mensen die te maken hebben (gehad) met kanker. De NFK zet zich in voor goede zorg in de volle breedte, voor effectieve behandelingen en werk en inkomen. Daarnaast geeft de NFK informatie en ondersteuning aan mensen geraakt door kanker.

NFK
Postbus 8152
3503 RD UTRECHT
Churchillaan 11 (15^e etage)
3527 GV UTRECHT
Telefoon: 030 291 60 90
E-mail: secretariaat@nfk.nl
www.nfk.nl

Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)

Binnen de VSOP werken ongeveer 60 patiëntenorganisaties -voor aandoeningen met een zeldzaam, erfelijk of aangeboren karakter- samen aan betere zorg en preventie voor deze aandoeningen door o.a. stimulering van genetisch en biomedisch onderzoek en bezinning op erfelijkheidsvraagstukken. Deze huisartsenbrochure maakt deel uit van een serie brochures over zeldzame aandoeningen die mede onder verantwoordelijkheid van de VSOP zijn gerealiseerd.

VSOP
Koninginnelaan 23
3762 DA SOEST
Telefoon: 035 603 40 40
Fax: 035 602 74 40
E-mail: vsop@vsop.nl
www.vsop.nl

Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Het Nederlands Huisartsen Genootschap bestaat sinds 1956 en is de wetenschappelijke vereniging van huisartsen. Belangrijkste doelstelling van het NHG is de bevordering en ondersteuning van een wetenschappelijk verantwoorde beroepsuitoefening door de huisarts. Met het kwaliteitsbeleid, waarvan de standaardontwikkeling, de deskundigheidsbevordering en de bevordering van een goede praktijkvoering de hoofdbestanddelen zijn, levert het NHG een belangrijke bijdrage aan de professionalisering van de beroepsgroep.

Nederlands Huisartsen Genootschap
Postbus 3231
3502 GE UTRECHT
Telefoon: 030 282 35 00
Fax: 030 282 35 01
E-mail: info@nhg.org
www.nhg.org

Redactie

Mevrouw C.W. van Breukelen, coördinator zeldzame aandoeningen VSOP
Mevrouw drs. ir. S.S. Goren, arts/auteur Patiënt en Zorg advies en begeleiding, namens de VSOP
Mevrouw drs. M.H. Nieuwenhuis, coördinator Polyposis Contactgroep
Mevrouw drs. S. Oude Vrielink, huisarts/wetenschappelijk medewerker Afdeling Implementatie, Sectie Preventie & Patiëntenvoorlichting NHG
Mevrouw dr. H. Woutersen-Koch, arts/wetenschappelijk medewerker Afdeling Richtlijnontwikkeling & Wetenschap, Sectie Standaarden NHG

Deze uitgave is tot stand gekomen met bijdragen en adviezen van:

Mevrouw dr. E. Dekker, MDL-arts AMC, Amsterdam
Mevrouw dr. K.F.L. Douma, psycholoog-onderzoeker AMC, Amsterdam

Deze brochure is tot stand gekomen mede dankzij de financiële bijdrage van het Innovatiefonds Zorgverzekeraars.

Soest, 2011

