



Lynch Polyposis

Familiare Adenomateuze Polyposis (FAP)

Deze folder bevat informatie over Familiaire Adenomateuze Polyposis. Dit is een erfelijke aandoening. De afkorting hiervan is FAP.

In deze folder komen de volgende zaken aan bod:

- Wat is FAP?
- Hoe ontstaat FAP?
- De diagnose FAP - en nu?
- FAP en een kinderwens

Wat is FAP?

FAP is een erfelijke aandoening die al op jonge leeftijd begint. Bij FAP ontstaan er honderden poliepen. Poliepen zijn goedaardige gezwellen.

Poliepen in de dikke darm

De vele poliepen ontstaan in de dikke darm. Dat gebeurt meestal tussen de 10 en 30 jaar. Wanneer mensen met FAP ouder worden, komen er steeds meer poliepen bij. De poliepen worden ook groter.

Poliepen geven meestal geen klachten. Sommige mensen hebben wel klachten, zoals buikpijn, diarree of bloed en slijm bij de ontlasting.

Darmkanker en FAP

Bij poliepen is er het risico dat ze kwaadaardig worden. Dat betekent dat er vanuit een poliep kanker in de dikke darm ontstaat.

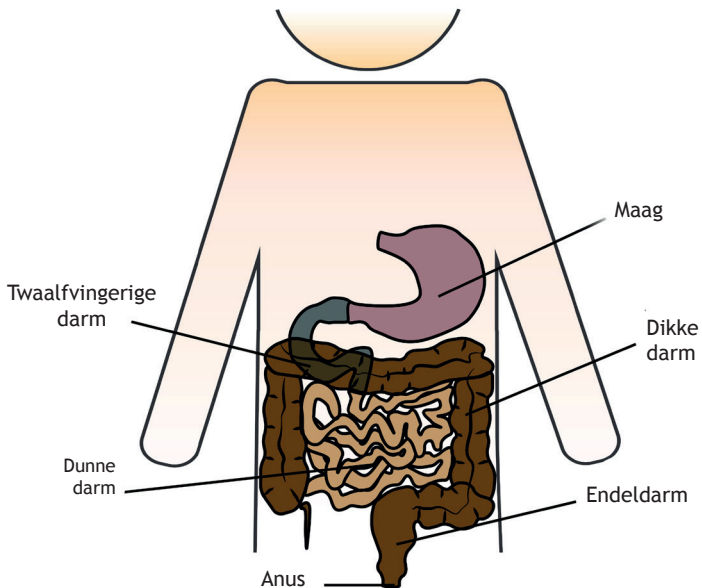
Poliepen in de maag en de twaalfvingerige darm

Bij FAP kunnen er ook op andere plekken van het spijsverteringsstelsel poliepen ontstaan, bijvoorbeeld in de maag en in de twaalfvingerige darm. Dat is het begin van de dunne darm. Ook deze poliepen kunnen op termijn kwaadaardig worden. Maar bij poliepen in de maag gebeurt dat minder snel en minder vaak dan bij poliepen in de dikke darm.

Goedaardige gezwellen door FAP

Mensen met FAP kunnen ook op andere plekken in het lichaam goedaardige gezwellen krijgen, zoals in de huid, de botten en in het bindweefsel. Dit zijn meestal onschuldige afwijkingen. De meeste mensen hebben hier weinig last van. Maar bij sommige mensen met FAP zijn er wel ernstige klachten. Bijvoorbeeld als een gezwel groot wordt en druk geeft op organen in de buurt. Dat kan pijnlijk zijn.

Bij 15% van de mensen met FAP kan een zeldzame tumor in het bindweefsel ontstaan. Dit heet een desmoïdtumor.



Figuur 1

Hoe ontstaat FAP?

FAP ontstaat door een fout in het erfelijke materiaal (DNA). Een stukje DNA met erfelijke informatie noemen we een gen. Bij FAP gaat het om een mutatie (fout) in het gen dat APC heet. Door de mutatie kunnen de cellen niet goed delen. Als de cellen zich te vaak en op een verkeerde manier delen, ontstaan er poliepen in de darm of maag en soms dus ook goedaardige gezwellen in de rest van het lichaam.

De ene helft van het DNA komt van de vader, de andere helft van de moeder. Iemand met FAP heeft de fout in het DNA meestal gekregen doordat de vader of moeder deze mutatie ook heeft. Iemand met een afwijkend APC-gen heeft dus 50% kans om dit gen aan een zoon of dochter over te dragen.

Heel soms ontstaat de fout in het APC-gen spontaan in het DNA. Dit gebeurt in 15 tot 25% van de gevallen.

Erfelijkheidsonderzoek

Is bij u FAP vastgesteld? Dan is het belangrijk om te achterhalen of andere familieleden deze aandoening ook hebben. Hiervoor is DNA-onderzoek nodig.

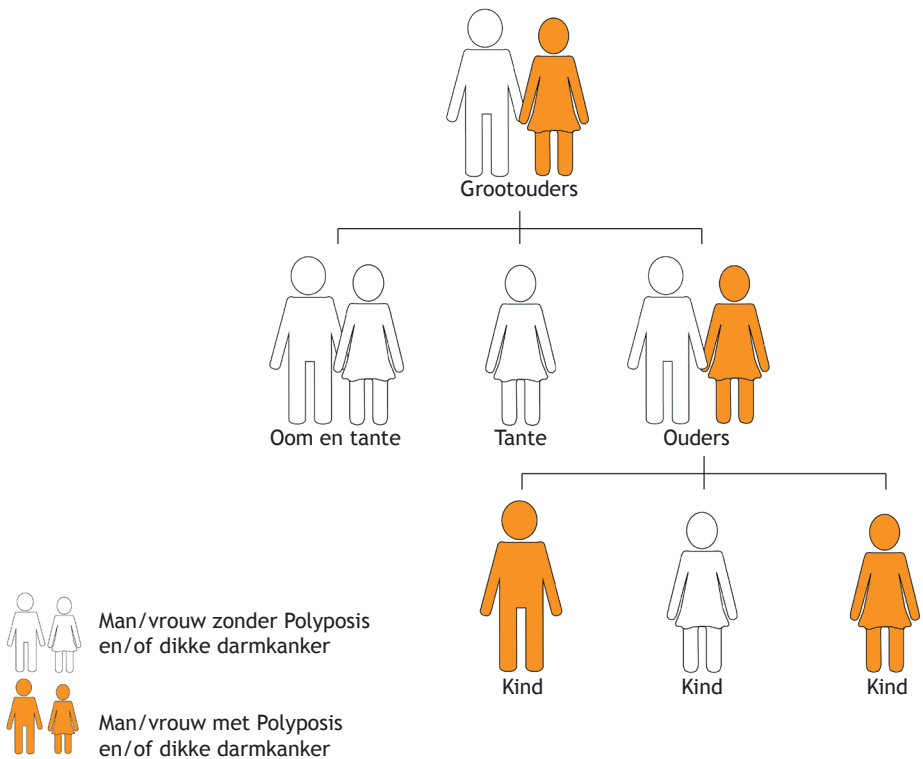
De arts die dit DNA-onderzoek doet, is een klinisch geneticus. Dit is een specialist op het gebied van erfelijkheid.

De klinische geneticus legt uit wat de aandoening inhoudt, de kans op het krijgen van de aandoening en de risico's. Bij uw bezoek ontvangt u van haar of hem een familiebrief waarmee u uw familieleden kan informeren. Uw familieleden kunnen zich vervolgens door hun huisarts laten verwijzen naar een polikliniek klinische genetica voor erfelijkheidsadvies en onderzoek. Uw familieleden kunnen na persoonlijke adviezen besluiten om een DNA-onderzoek te doen. Hiervoor wordt bij hen bloed afgenomen.

Bij 80% van de families met het klassieke beeld van FAP wordt op dit moment een mutatie in het APC-gen gevonden. In de overige gevallen kan er sprake zijn van mutaties in een ander gen of kan het zijn dat de mutatie nog niet kan worden aangetoond. Uw klinisch geneticus zal dit verder met u bespreken.

Bij familieleden die de zogenaamde mutatie in het APC-gen niet hebben, is FAP uitgesloten. Zij kunnen deze ziekte dus ook niet doorgeven aan hun kinderen (figuur 2).

Er is een vorm van FAP die zich op latere leeftijd ontwikkelt. Dit noemen we AFAP.



Figuur 2

Wat te doen als FAP is vastgesteld?

De diagnose FAP kan ingrijpend zijn. Daarom kunt u begeleiding krijgen van een psycholoog of medisch maatschappelijk werker. Ook is het mogelijk begeleiding te krijgen bij het informeren van familieleden.

Meer informatie over het informeren van familieleden is beschikbaar in de folders 'Kanker en erfelijkheid' van het Erfocentrum en van het NFK en op de websites:

www.lynch-polyposis.nl en www.erfelijkheid.nl

Persoonlijk lotgenotencontact: polyposis@lynch-polyposis.nl

Dikke darmonderzoek

Alle patiënten met FAP en hun familieleden met risico op FAP krijgen het advies hun darmen regelmatig te laten onderzoeken door een Maag-Darm-Leverarts (MDL-arts) in een centrum met expertise in de behandeling van deze patiënten. Dit onderzoek is erg belangrijk omdat de poliepen dan tijdig worden gevonden en er een passende behandeling gestart kan worden. Op deze manier kan kanker bijna altijd voorkomen worden.

De MDL-arts zal regelmatig een kijkonderzoek van de dikke darm (coloscopie) doen. Hierbij wordt er een flexibele slang met een kleine camera via de anus ingebracht en de gehele dikke darm en endeldarm geïnspecteerd. Er wordt gekeken hoeveel poliepen er zijn en hoe groot de poliepen zijn. Soms zullen er tijdens dit onderzoek ook poliepen verwijderd worden. Dit is niet pijnlijk. Om de darm en poliepen goed te kunnen beoordelen, moet de darm goed schoon zijn. Daarom moet de patiënt thuis, de dag vóór het onderzoek en op de dag zelf, een speciale spoelvloeistof aangevuld met extra helder vocht innemen. Het onderzoek zelf gebeurt meestal met een roesje.

Onderzoek van maag en twaalfvingerige darm

Veel patiënten ontwikkelen ook poliepen in de maag en de twaalfvingerige darm. Daarom worden patiënten met FAP vanaf 25 tot 30-jarige leeftijd ook geadviseerd regelmatig een kijkonderzoek van de maag en de twaalfvingerige darm (een zogenaamde gastroduodenoscopie) te ondergaan.

Hierbij wordt een flexibele slang met camera via de mond in de slokdarm gebracht en worden vervolgens de slokdarm, maag en twaalfvingerige darm bekeken en er bepaald of en hoeveel poliepen er zijn. Tijdens dit onderzoek kunnen kleine hapjes weefsel (biopten) genomen worden of poliepen verwijderd worden en ingestuurd voor microscopisch onderzoek. Voor dit onderzoek moet de patiënt nuchter zijn en ook voor dit onderzoek kan een roesje gegeven worden.

Beleid na endoscopische onderzoeken

Voor zowel de coloscopie als gastroduodenoscopie geldt dat afhankelijk van het aantal en de grootte van de poliepen, eventueel aangevuld met de uitslag van het microscopisch onderzoek, er door de MDL-arts een beleid zal worden gemaakt. Dit kan betekenen dat het termijn voor een volgend controleonderzoek wordt afgesproken, of er wordt een voorstel gedaan voor de vervolgbehandeling. Deze behandeling kan bestaan uit het verwijderen van poliepen door een endoscopie of een operatie.

Medicijnen hebben nog geen vaste plek in de behandeling van patiënten met FAP. Wel vinden er diverse wetenschappelijke onderzoeken met bepaalde medicijnen plaats, die de poliepgroei kunnen afremmen of het ontstaan kunnen voorkomen.

Operaties

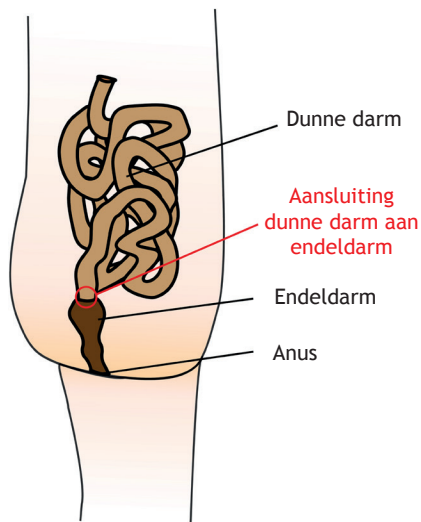
Verwijdering dikke darm (colectomie)

Omdat de poliepen in de dikke darm kwaadaardig kunnen worden en de vele poliepen moeilijk te controleren zijn, wordt er bij vrijwel alle mensen met FAP uiteindelijk een darmoperatie verricht.

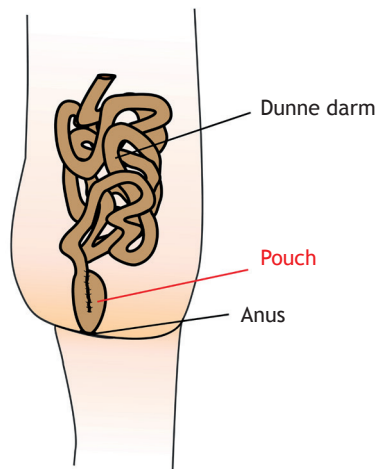
De dikke darm wordt dan preventief verwijderd.

Er zijn verschillende soorten darmoperaties. Als er niet al te veel poliepen in het rectum (endeldarm) aanwezig zijn, kan gekozen worden voor verwijdering van de dikke darm en wordt de dunne darm aangesloten op de endeldarm het (het rectum) (figuur 3). Dit noemt men een subtotale colectomie met ileorectale anastomose (IRA). Na deze operatie komt de ontlasting wat vaker dan voor de operatie, gemiddeld 4x per etmaal. Omdat er in de endeldarm nog steeds nieuwe en geleidelijk grotere poliepen kunnen ontstaan blijft regelmatig kijkonderzoek van het rectum nodig.

Bij deze endoscopieën kunnen er regelmatig poliepen verwijderd worden, maar ook kan het nodig zijn om alsnog op een later moment een operatie te ondergaan om de endeldarm te verwijderen.



Figuur 3



Figuur 4

Pouch

Als er heel veel poliepen in de endeldarm zijn, wordt ook de endeldarm met een operatie verwijderd. Dit kan gebeuren tegelijkertijd met de dikke darm of op een later moment. Er wordt dan van de dunne darm een inwendig reservoir (een zogenaamde 'ileoanale pouch') gemaakt (figuur 4). De pouch wordt aangesloten op de anus. Deze verbinding noemt men een ileoanale anastomose (IAA). Na deze operatie komt de ontlasting gemiddeld 4-6x per etmaal.

Het verwijderen van de dikke- en endeldarm en het aanleggen van een pouch gebeurt tegenwoordig vrijwel altijd door een kijkoperatie (laparoscopie). Bij een laparoscopie wordt de buik opgeblazen met CO₂ en wordt er via enkele werkkanalen met verlengde instrumenten in de buikholte geopereerd. Met een camera wordt het operatiebeeld verkregen.

Na een kijkoperatie is het herstel in het ziekenhuis sneller dan na een open operatie. Op de lange termijn zijn er minder problemen van verklevingen en buikwandbreuken. Bij vrouwen is de kans op onvruchtbaar worden bij de kijkoperatie aanzienlijk kleiner dan na een open operatie.

Omdat ook in de pouch op den duur weer poliepen kunnen ontstaan, blijven controle-endoscopieën door de MDL-arts belangrijk.

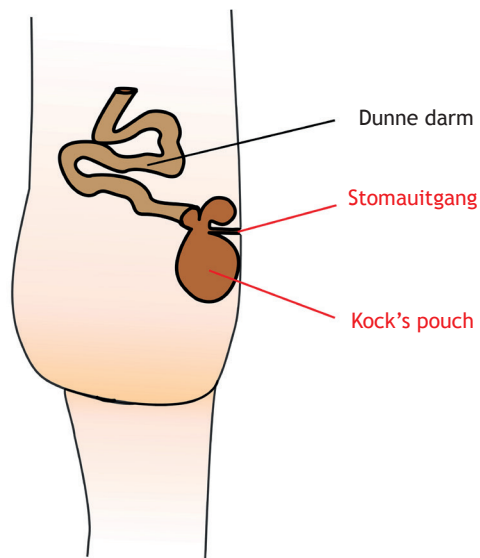
Stoma van de dunne darm (ileostoma)

Als er geen dikke darm en endeldarm meer in de buik aanwezig zijn en het aanleggen van een pouch technisch niet mogelijk is, kan er een stoma van de dunne darm (een ileostoma) worden aangelegd.

Een stoma is een uitgang van de darm in de huid van de buik. De ontlasting wordt opgevangen in een zakje dat op de buikwand is bevestigd. Ook een stoma moet soms aan de binnen- en buitenkant gecontroleerd worden op poliepen.

Continent ileostoma (Kock's pouch)

Soms kan er in plaats van een gewoon ileostoma een continent ileostoma worden aangelegd (figuur 5). De continente 'Kock's pouch' ligt onder de huid van de buik. In de buikwand zit een gaatje waardoor deze pouch wordt geleegd. De stoma wordt afgesloten met een pleister. De inhoud van de dunne darm stroomt in het inwendige reservoir, waar de ontlasting wordt tegengehouden door een klep. De ontlasting blijft in het reservoir tot die door de patiënt zelf geleegd wordt met een katheter.



Figuur 5

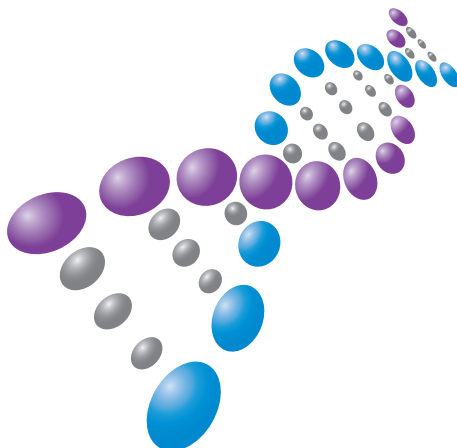
Kinderwens

Mensen met FAP hebben 50% risico om deze aandoening aan hun kind door te geven. Voor mannen en vrouwen met polyposis en een mutatie in het APC-gen die een kindwens hebben en/of willen voorkomen dat hun kind ook FAP krijgt, bestaat er een mogelijkheid tot preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD)

Preïmplantatie genetische diagnostiek

Met PGD wordt het doorgeven van een erfelijke aandoening aan een toekomstig kind voorkomen voordat er sprake is van een zwangerschap. Hiervoor worden er eicellen van de moeder verkregen, die in vitro worden bevrucht (IVF). Deze hele kleine embryo's worden onderzocht op de aanleg voor FAP. Vervolgens worden alleen bevruchte eicellen die de aanleg voor FAP NIET hebben in de baarmoeder teruggeplaatst.

Voor meer informatie zie: www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven





Dit informatieboekje wordt u aangeboden door de Stichting Lynch Polyposis. Het is samengesteld door vrijwilligers en adviesraad van de Stichting Lynch Polyposis.

Op www.lynch-polyposis.nl vindt u meer informatie over Lynch-syndroom en Polyposis plus adressen en informatie van andere organisaties die voor u nuttig kunnen zijn.

Wij zijn actief op Facebook en Twitter. Daar vindt u nieuwsberichten en activiteiten.

Voor € 25,- per jaar wordt u donateur van de Stichting Lynch Polyposis en helpt u ons bij het uitvoeren van onze taak. Wij hebben uw steun hard nodig!

Donateurs ontvangen viermaal per jaar het Lynch Polyposis Contactblad en hebben gratis toegang tot al onze activiteiten, zoals de landelijke en regionale contactdagen.

Neem contact op met: secretaris@lynch-polyposis.nl om u aan te melden.

Contact

Stichting Lynch Polyposis
p/a Nederlandse Federatie van Kankerpatiëntenorganisaties (NFK)
Postbus 8152
3503 RD Utrecht

info@lynch-polyposis.nl
www.lynch-polyposis.nl
Facebook: Stichting Lynch Polyposis

Persoonlijk lotgenoten contact: polyposis@lynch-polyposis.nl

Besloten FB-groep: Polyposis Lotgenotengroep
(aanmelden voor deelname verplicht)