



# Familiaire Adenomateuze Polyposis (FAP)

Boekje met informatie voor jonge mensen

Je hebt net te horen gekregen dat je FAP hebt. Of misschien heeft iemand in je familie wel FAP. Bijvoorbeeld je vader, moeder, broer of zus. Dan is deze folder voor jou bedoeld. In deze folder lees je namelijk alles wat je moet weten over FAP. Op die manier zul je beter begrijpen wat FAP precies is. Je vindt in deze folder informatie over wat een poliep is, hoe het komt dat FAP voorkomt bij meerdere mensen in een familie en welke behandeling er mogelijk is.

Joep, de jongen op de voorkant van de folder, heeft ook FAP. Je kunt in deze folder een kijkje nemen in zijn darmen en zien hoe zijn familie er uit ziet. Ook kun je zien hoe bij hem het darmonderzoek gaat.

## Wat is Familiaire Adenomateuze Polyposis (FAP)?

FAP is een aandoening die meestal voorkomt binnen families. Soms is iemand de eerste in de familie die FAP krijgt. FAP veroorzaakt grote aantallen (meestal meer dan 100) kleine uitstulpingen, ook wel poliepen genoemd, in de darmen. Deze poliepen kunnen op zich geen kwaad, maar wanneer ze lange tijd (vele jaren) in de darmen blijven zitten kan een poliep kwaadaardig (dus kanker) worden.

## Wat is een poliep?

Een poliep is een uitstulping in de vorm van een kleine paddenstoel en groeit in de dikke darm. Je zou het kunnen vergelijken met een tuinslang waarin allemaal steentjes zitten. In het plaatje hiernaast kan je zien waar de poliepen in de darmen zitten.



## Hoe komt het dat FAP voorkomt bij meerdere mensen in dezelfde familie?

FAP wordt veroorzaakt door een verandering in een gen. Genen bestaan uit DNA en zijn dus dragers van erfelijke eigenschappen die ervoor zorgen dat het lichaam goed werkt en die bijvoorbeeld de kleur van je ogen bepalen. Je kunt een gen vergelijken met een recept. De recepten zorgen er voor dat het lichaam de juiste chemische gereedschappen en bouwstenen gebruikt. Als een deel van het recept ontbreekt of niet goed is gekopieerd, dan kan een deel van het lichaam haar werk niet goed doen.

De meeste genen bestaan uit bij elkaar horende paren. De ene helft van het paar is een kopie van een deel van het eitje van de moeder en de andere helft een kopie van een deel van het sperma van de vader.

Als één helft van het genenpaar (dus òf het deel van de moeder òf het deel van de vader) een foutje heeft kan dit FAP veroorzaken.



Als iemand FAP heeft dan betekent dit dat de ene helft van het genenpaar goed werkt en dat er in de andere helft een foutje zit. Elke keer als iemand die zelf FAP heeft een kind krijgt, is de kans dat het foute gen wordt doorgegeven 50% en de kans dat het goede gen wordt doorgegeven ook 50%.

Je kunt het vergelijken met het gooien van een geldstuk (kop of munt). Elke keer dat je de munt omhoog gooit is de kans dat je kop hebt gegooit net zo groot als de kans dat je munt hebt gegooit.

Zo is het ook met FAP. Elke keer als iemand die zelf FAP heeft een kind krijgt is de kans op het doorgeven van het foute gen weer even groot als het doorgeven van het gen zonder fout. Het maakt dus niet uit of iemand al kinderen met FAP heeft gekregen of niet. Elke keer als er een kind geboren wordt is de kans weer 50% dat het nieuwe kind ook het foutje in het gen heeft.

Als iemand in de familie de eerste is die FAP heeft gekregen, dan hebben de kinderen van die persoon ook 50% kans om FAP te krijgen.

## Hoe weten we of iemand FAP heeft?

**De meeste mensen die een foutje in het gen hebben dat FAP veroorzaakt krijgen de eerste poliepen in hun tienerjaren. Daarom moet bij deze mensen vanaf ongeveer 10 à 12-jarige leeftijd een darmonderzoek gedaan worden.**

**Dit darmonderzoek is alleen nodig wanneer uit een DNA-test is gebleken dat het foutje in het gen aanwezig is of wanneer in de familie de fout in het gen niet gevonden kan worden of niet bekend is.**

**In families met FAP waarin het foutje in het gen niet gevonden wordt moeten alle kinderen vanaf 10- à 12-jarige leeftijd darmonderzoeken ondergaan. Als dan poliepen worden gevonden weet je dat je FAP hebt. De enige manier waarop we zeker weten dat iemand FAP heeft is wanneer we kunnen bewijzen dat iemand de foute kopie van het gen heeft geërfd of als er veel poliepen in de dikke darm gevonden worden.**

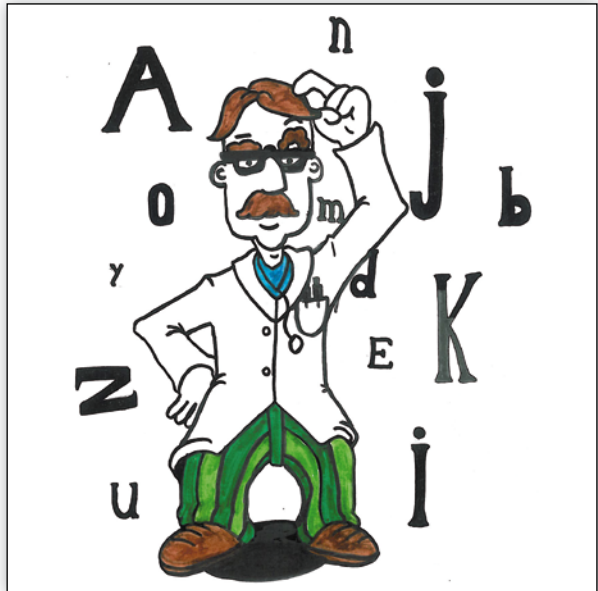
## Onderzoek in de genen (DNA-onderzoek)

Stel je voor dat een gen een lang woord is met een boodschap, dan kun je bij het gen dat FAP veroorzaakt denken aan een woord met ongeveer 9000 letters. In elke familie is het weer een andere letter of groep letters die verkeerd gekopieerd zijn en ervoor zorgen dat het gen niet goed werkt. De erfelijkheidsdokter (klinisch geneticus) doet zijn/haar best om voor elke familie uit te zoeken waar de 'spel'fout zit. Als de fout gevonden wordt kan de rest van de familie door middel van een zogeheten DNA test laten uitzoeken of ze ook de fout in het gen hebben of niet.

Ons lichaam bestaat uit cellen. Al deze cellen, dus ook bloedcellen, bevatten kopieën van je genen, dus ook van het gen dat FAP veroorzaakt. Daarom kan er gezocht worden naar de fout in het gen door een beetje bloed af te nemen en dit te onderzoeken op fouten in de genen.

Wanneer uit het bloedonderzoek blijkt dat je de foute kopie van het gen niet hebt hoeft je geen darmonderzoeken te ondergaan. Omdat je dan geen FAP hebt kan je dit in de toekomst ook niet doorgeven aan je kinderen.

Wanneer je de foute kopie van het gen wel hebt dan moet je doorgaan met darmonderzoek totdat er poliepen worden gevonden.



Soms kan in een familie geen onderzoek naar het foute gen (DNA-onderzoek) worden gedaan. Dit komt omdat het foute gen in de familie nog niet gevonden is, omdat er niemand is die zelf FAP heeft die mee kan doen aan het onderzoek, of omdat familieleden die mogelijk FAP hadden zijn overleden.

Als er geen DNA-onderzoek kan worden gedaan dan wordt het advies gegeven om gewoon door te gaan met de darmonderzoeken. Ook dan geldt dat de meeste mensen met FAP voor hun 30ste levensjaar poliepen krijgen. Dus met elk jaar daarna dat er geen poliepen gevonden worden, neemt de kans om FAP te hebben af.

## Het darmonderzoek

Of je poliepen in je darm hebt kan het beste onderzocht worden met een sigmoïdoscopie. Bij dit onderzoek wordt een dunne slang tussen de billen door, via de anus, in de darmen geschoven. Vaak krijg je vooraf een middel waarvan je gaat slapen of rustig wordt zodat je niets van het onderzoek merkt. Bij tieners kan het onderzoek onder verdoving gebeuren maar dat is dan meestal niet nodig. Op de dag van het onderzoek kan je al weer naar huis. Een langere flexibele slang kan worden gebruikt wanneer er ook wat verder in de darmen gekeken moet worden. Dit onderzoek wordt een coloscopie genoemd. Het hangt van de dokter af welk onderzoek er wordt gedaan. Bij een coloscopie is het nodig om de darmen vooraf leeg te maken. Het ziekenhuis zal je uitleggen hoe dit gaat, maar vaak moet je de dag van tevoren een drankje met daarin medicijnen drinken dat de darmen leeg maakt en mag je van te voren niet veel eten.

### Darmonderzoek



## Wat gebeurt er als er poliepen worden gevonden?

Meestal bekijkt de dokter een stukje van de poliepen onder de microscoop. Als er nog niet te veel poliepen zijn en de poliepen er nog goed uitzien (als er niet teveel onrust in de cellen is) kan er gewoon doorgegaan worden met regelmatig darmonderzoek. Maar als er te veel poliepen zijn en ze er onder de microscoop niet zo goed uitzien dan zal de dokter voorstellen een operatie te doen om de dikke darm te verwijderen.

# Operatie

Er zijn verschillende operaties mogelijk om de dikke darm te verwijderen. Hierna volgt een korte beschrijving van de twee operaties die het meest gedaan worden:

- Een colectomie (het verwijderen van het grootste deel van de dikke darm) met een ileorectale anastomose (IRA). Hierbij wordt het grootste deel van de dikke darm verwijderd en wordt de dunne darm aan het laatste stukje van de dikke darm (dit heet het rectum of endeldarm) vastgemaakt. Dit zorgt ervoor dat je na de operatie normaal naar de wc kan, maar meestal wat vaker dan vroeger naar de wc moet. In het rectum (laatste deel van de dikke darm) kunnen na een tijdje wel weer nieuwe poliepen groeien, dus na deze operatie moet hier elk half jaar of jaar met een kort darmonderzoek naar gekeken worden. Op die manier kun je voorkomen dat er in het rectum toch nog kanker ontstaat.
- Een proctocolectomie (totale dikke darmverwijdering) met het aanleggen van een pouch. Hierbij wordt de hele dikke darm, dus ook de endeldarm (ook wel rectum genoemd), verwijderd. Er wordt een reservoir (een soort opslagruimte die ook wel een pouch wordt genoemd) van de dunne darm gemaakt. Ook na een pouch-operatie blijft regelmatig darmonderzoek nodig om te kijken of er toch geen poliepen in de pouch groeien. Ook na deze operatie kan je normaal naar de wc, maar meestal wel meerdere keren per dag.

De dokter zal je vertellen welke operatie voor jou het meest geschikt is.

## Is FAP te genezen?

Nu het gen dat FAP veroorzaakt gevonden is, doen onderzoekers hun best om uit te vinden hoe het gen ervoor zorgt dat de poliepen in de darmen groeien en kanker kunnen veroorzaken. Als dit beter wordt begrepen kunnen er misschien ook andere behandelingen ontwikkeld worden. Op dit moment is er nog geen manier om de fout in het gen te verbeteren of het hele gen te vervangen, maar onderzoekers werken er hard aan om manieren te vinden waarop dit wel zou kunnen.

Ook kijken dokters naar andere manieren om de poliepen te laten stoppen met groeien zodat er geen operatie nodig is. Dit zou bijvoorbeeld kunnen door het geven van medicijnen. Deze opties zouden ervoor kunnen zorgen dat een operatie in de toekomst misschien niet meer nodig is, maar op dit moment is een operatie de meest veilige behandeling.

## Verder praten, meer weten?

De eerste persoon die je vragen kunt stellen als er problemen met je gezondheid zijn is je huisarts. Het kan zijn dat je huisarts niet zoveel weet over FAP, dan kan je deze informatiefolder meenemen. Als iemand in het gezin FAP heeft dan gaat die persoon naar een chirurg of maag-, darm-, leverarts en dan kun je die arts om advies vragen.

Ook kun je advies vragen bij een klinisch genetisch centrum. Hier doen ze het DNA-onderzoek. Met vragen kun je ook terecht bij de Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren. Hier staan families waarin FAP voorkomt geregistreerd en werkt een maatschappelijk werkster die veel van FAP weet.

Natuurlijk kun je ook veel informatie vinden bij de patiëntenvereniging.

### Stichting Polyposis Contactgroep

Muntslagererf 5  
6043 SM Roermond  
info@polyposis.nl  
www.polyposis.nl

### Websites met meer informatie speciaal voor kinderen of jongeren:

[www.jongenap.nl](http://www.jongenap.nl)  
[www.erfelijkheid.nl/zena/junior/fap.php](http://www.erfelijkheid.nl/zena/junior/fap.php)  
[www.bogi.nl](http://www.bogi.nl) (over erfelijkheid)  
[www.belgianfapa.be/nl-BE/children.aspx](http://www.belgianfapa.be/nl-BE/children.aspx) (Belgische website)  
[www.mountsinai.on.ca/care/fgicr/kidskorner/fap](http://www.mountsinai.on.ca/care/fgicr/kidskorner/fap) (Engelstalig)

Met dank aan: Els Dekker, Dr. Evelien Dekker, Aafke Elschot, Inge van Leeuwen,  
Prof. dr. Hans Vasen, Annette Verberne en Aschwin Vroegindeweij.

Tekst: Dr. Kirsten Douma, februari 2010 - herdruk 2014

Tekeningen: Bob op 't Land

Vormgeving: Impact Communication Group

*Indien dit boekje ouder is dan drie jaar,  
informeer dan of er een nieuwere uitgave is.*

Stichting Polyposis Contactgroep  
werkt samen met en wordt gefinancierd door

KWF  
KANKER  
BESTRIJDING

