

Informatie voor de  
huisarts over

## het Lynch syndroom (HNPCC)



VSOP



Nederlandse Federatie van  
Kankerpatiëntenorganisaties



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.

# Lynch syndroom (HNPCC)

Het Lynch syndroom is een zeldzame erfelijke aandoening, waarbij patiënten onder meer een sterk verhoogd risico hebben op het ontwikkelen van een colorectaal carcinoom.

De oorspronkelijke benaming was *Hereditair Non-Polyposis Colorectaal Carcinoom (HNPCC)*. Omdat het syndroom zich niet alleen beperkt tot het colon, wordt tegenwoordig de term Lynch syndroom gebruikt, naar Dr. Henry T. Lynch die veel onderzoek naar deze ziekte heeft gedaan. Naast een verhoogd risico op colorectaal carcinoom hebben vrouwen een sterk verhoogd risico op een endometriumcarcinoom. Ook voor andere carcinomen is het risico licht tot matig verhoogd.

Het Lynch syndroom erft autosomaal-dominant over. Het exacte risico op het ontwikkelen van een carcinoom hangt af van de specifieke mutatie. Mutatiedragers hebben een risico van 25-70% om voor het 70<sup>e</sup> levensjaar een colorectaal carcinoom te krijgen. Bij vrouwen is er een risico van eveneens 25-70% om een endometriumcarcinoom te ontwikkelen. De belangrijkste pijler in de behandeling is regelmatige screening (surveillance) om vroegtijdig in te kunnen grijpen wanneer zich een tumor ontwikkelt.

## ENKELE FEITEN

### Vóórkomen

- **Epidemiologie** Het levenslange risico op een colorectaal carcinoom is in de algemene populatie 5-6%. Circa 5% van alle colorectale maligniteiten ontstaat ten gevolge van een genetisch syndroom (erfelijke darmkanker). Bij nog eens 20% spelen familiale factoren een rol, zonder dat er sprake is van een duidelijk Mendeliaans overervingspatroon (familiaal colorectaal syndroom). Het Lynch syndroom is veruit het meest voorkomende erfelijke darmkanker-syndroom. Het is verantwoordelijk voor hooguit 2-5% van alle colorectale carcinomen.
- **Incidentie** De huisarts ziet gemiddeld één tot twee nieuwe patiënten met colorectaal carcinoom per jaar en eens in de 10 jaar een patiënt met een erfelijke vorm hiervan (waaronder het Lynch syndroom). Jaarlijks wordt bij circa 400 mensen de diagnose Lynch syndroom gesteld.
- **Geslachtsverdeling** Het Lynch syndroom komt in gelijke mate bij mannen en vrouwen voor.
- **Geografische verspreiding** Het Lynch syndroom komt in gelijke mate voor bij verschillende rassen en nationaliteiten. Wel zijn er specifieke mutaties en bepaalde tumorsoorten die meer bij bepaalde etnische groepen voorkomen. Zo komt het maagcarcinoom veel vaker voor bij Aziatische patiënten met het Lynch syndroom.

### Erfelijkheid en etiologie

- **Overerving** De overerving van het Lynch syndroom is autosomaal-dominant. Als één van de ouders is aangedaan, heeft elk kind een kans van 50% om de aandoening ook te krijgen.
- **Etiologie** Het verhoogde risico op een carcinoom is het gevolg van mutaties in zogenaamde *mismatch repair genen*.

Deze mutaties ondermijnen het zelfherstellend vermogen van het DNA. Tot voor kort waren er vier verschillende mismatch repair genen bekend, die in gemuteerde vorm kunnen leiden tot het Lynch syndroom. Dit zijn MSH2 (op chromosoom 2), MLH1 (op chromosoom 3), MSH6 (op chromosoom 2) en PMS2 (op chromosoom 7). Recent is ook het EpCAM-gen (op chromosoom 2) ontdekt; bepaalde mutaties in dit gen kunnen ook het Lynch syndroom veroorzaken.

Het ontstaan van het Lynch syndroom wordt in circa 75-80% van de gevallen verklaard door mutaties in de genoemde genen. Voor de overige ziektegevallen is tot op heden geen genetische oorzaak ontdekt.

- **De novo mutaties** In een klein deel van de gevallen is er een spontane mutatie. De ziekte komt dan niet in de voorgaande generaties voor. Deze patiënten worden vaak alleen geïdentificeerd, wanneer zij een colorectaal carcinoom op jonge leeftijd ontwikkelen.
- **Expressie** Afhankelijk van de specifieke mutatie hebben Lynch-mutatiedragers een risico van 25-70% op het ontwikkelen van een colorectaal carcinoom vóór het 70<sup>e</sup> levensjaar. Voor vrouwen geldt tevens een risico van 25-70% op een endometriumcarcinoom vóór het 70<sup>e</sup> levensjaar. Daarnaast is er een risico van 1-15% op andere tumoren, afhankelijk van het type gendefect en het tumortype. De penetrantie van de verschillende mutaties is niet volledig; niet elke mutatie drager zal een Lynch-gerelateerde vorm van kanker ontwikkelen. De penetrantie varieert binnen families; er kunnen geen voorspellingen worden gedaan op basis van het beloop van de ziekte bij familieleden.

## Diagnose

- **Diagnostisch proces** Het stellen van de diagnose is complex en kent over het algemeen drie stappen:
  1. stamboomonderzoek;
  2. pathologisch onderzoek van het tumorweefsel;
  3. genetische diagnostiek.
- **Stamboomonderzoek** Bij nieuwe gevallen van een coloncarcinoom wordt op basis van de familieanamnese een inschatting gemaakt van de rol van erfelijkheid in de pathogenese. Gezien de hoge incidentie van colorectaal carcinoom heeft overigens een groot deel van de patiënten een positieve familieanamnese, ook zonder dat er sprake is van een erfelijk syndroom. Stamboomonderzoek door een klinisch geneticus kan uitwijzen of er mogelijk sprake is van een familiale of erfelijke darmkanker. Dit geldt ook voor gezonde personen bij wie op basis van het hoge aantal ziektegevallen in de familie een vermoeden bestaat dat ze erfelijk belast zijn.
- **Pathologisch onderzoek van het tumorweefsel** In een aantal situaties is specifiek onderzoek van het tumorweefsel geïndiceerd. Namelijk als het stamboomonderzoek aanwijzingen geeft voor het Lynch syndroom of het familiair colorectaal syndroom. Daarnaast als de patiënt voldoet aan één van de volgende criteria, de zogenaamde MIPA- (MSI-testing-indicated-by-a-pathologist) criteria:
  - colorectaal carcinoom of endometriumcarcinoom voor het 50<sup>e</sup> levensjaar;
  - tweede colorectaal carcinoom voor het 70<sup>e</sup> levensjaar;
  - colorectaal carcinoom voor het 70<sup>e</sup> levensjaar en een andere met het Lynch syndroom geassocieerde tumor (voorafgaand of gelijktijdig).Bij MSI-testing wordt de tumor onderzocht op zogenaamde *microsatellieten* (MSI); dit zijn veranderingen in het DNA die zeer suggestief zijn voor mutaties in de *mismatch repair genen*. Immunohistochemische aankleuring (IHC) van specifieke proteïnen in het tumorweefsel kan aanwijzingen geven over het betrokken gendefect.
- **Genetische diagnostiek** Als er op basis van het MSI- en het IHC-onderzoek aanwijzingen zijn voor het Lynch syndroom, wordt meestal DNA-diagnostiek verricht. Wanneer hierbij een onderliggend gendefect wordt aangetoond, kan vervolgens genetische diagnostiek plaatsvinden bij de andere familieleden die mogelijk ook het Lynch syndroom hebben. Als het niet mogelijk is om tumorweefsel te onderzoeken (bijvoorbeeld omdat de indexpatiënt is overleden of al lang geleden is geopereerd), kan direct worden gekozen voor DNA-onderzoek. Het zoeken naar een specifieke mutatie is tijdrovend en kostbaar, daarom wordt aanvankelijk alleen genetisch onderzoek ingezet bij de index-patiënt. Familieleden worden klinisch gescreend tot ook bij hen DNA-analyse kan worden gedaan.
- **Verwijscriteria** De Nederlandse verwijscriteria voor erfelijkheidsonderzoek naar erfelijk colorectaal carcinoom zijn gebaseerd op de internationale Amsterdam- en de

Bethesda-criteria. De volgende personen moeten worden verwezen naar een klinisch geneticus:

- Gezond persoon of persoon met MSI-negatief colorectaal carcinoom met:
  - een eerstegraads familielid met een colorectaal carcinoom of een endometriumcarcinoom voor het 50<sup>e</sup> levensjaar, indien dit aangedane familielid zichzelf niet wil of kan laten verwijzen;
  - drie of meer (eerste- of tweedegraads) familieleden met een colorectaal carcinoom of een met het Lynch syndroom geassocieerde maligniteit (zoals een carcinoom van de baarmoeder, de maag, de dunne darm, de galgangen, de eierstokken, de hogere urinewegen (nieren en ureteren) en de talgklieren), bij allen vastgesteld voor het 70<sup>e</sup> levensjaar;
  - een mutatie in één van de *mismatch repair genen* in de familie.
- Patiënt met colorectaal carcinoom die voldoet aan één van de volgende criteria:
  - niet ouder dan 50 jaar;
  - een eerstegraads familielid met een colorectaal carcinoom of een met het Lynch syndroom geassocieerde maligniteit (zoals een carcinoom van de baarmoeder, de maag, de dunne darm, de galwegen, de eierstokken, de hogere urinewegen en de talgklieren), bij één van beide vastgesteld voor het 50<sup>e</sup> levensjaar;
  - een tweede colorectaal carcinoom (bij dezelfde patiënt) voor het 70<sup>e</sup> levensjaar;
  - de combinatie van een colorectaal carcinoom en een met het Lynch syndroom geassocieerde maligniteit (gelijktijdig of na elkaar), voor het 70<sup>e</sup> levensjaar;
  - twee of meer (eerste- of tweedegraads) familieleden met een colorectaal carcinoom of een met het Lynch syndroom geassocieerde maligniteit, bij allen vastgesteld voor het 70<sup>e</sup> levensjaar.
- Patiënt met een adenoom in het colon met hooggradige dysplasie vastgesteld voor het 40<sup>e</sup> levensjaar.
- Patiënt met een endometriumcarcinoom vastgesteld voor het 50<sup>e</sup> levensjaar.

## Varianten

- **Vermoedelijk Lynch syndroom** Als er klinische aanwijzingen zijn voor het Lynch syndroom en er bij pathologisch onderzoek afwijkingen worden gevonden die wijzen op de aanwezigheid van een kiembaanmutatie, maar de mutatie kan niet worden aangetoond, wordt gesproken van vermoedelijk Lynch syndroom.
- **Muir-Torre syndroom** De combinatie van het Lynch syndroom met talgklieradenomen en kerato-acanthomen wordt het Muir-Torre syndroom genoemd. Dit is geen apart ziektebeeld, maar een beschrijving van verschijnselen die in combinatie met het Lynch syndroom kunnen voorkomen.
- **Turcot syndroom** De combinatie van hersentumoren en het Lynch syndroom wordt het Turcot syndroom genoemd. Ook

hierbij is sprake van een syndroombeschrijving en geen apart ziektebeeld. Overigens wordt de naam Turcot syndroom ook gebruikt voor de combinatie van familiale adenomateuze polyposis (FAP) en hersentumoren.

- **Bi-allelic Lynch syndroom** Dit is een zeer zeldzaam, maar ernstig ziektebeeld, waarbij een kind van beide ouders een Lynch-mutatie erft. Hierbij is er al op de kinderleeftijd een sterk verhoogd risico op tumoren.

### **Beloop**

- **Leeftijd** De eerste colonpoliepen treden meestal op rond het 20<sup>e</sup> levensjaar. De gemiddelde leeftijd waarop een colorectaal carcinoom optreedt is 41-54 jaar. Dit is circa 20 jaar eerder dan in de algemene populatie. De mediane leeftijd waarop endometriumcarcinomen ontstaan, is 45 jaar. Bij vrouwen die zowel een colorectaal carcinoom als een endometriumcarcinoom krijgen, ontstaat bij de helft het endometriumcarcinoom als eerste. Het beloop van de ziekte is niet te

voorspellen op basis van het ziekteverloop bij familieleden

- **Meerdere carcinomen** Mutatiedragers hebben niet alleen een grotere kans op het ontwikkelen van een coloncarcinoom, zij hebben ook een verhoogd risico op het krijgen van meerdere primaire tumoren. Bij 10-15% van de mutatiedragers ontstaat binnen 10 jaar na resectie van de eerste tumor een tweede primaire colorectale tumor. Tevens hebben mutatie-dragers een verhoogd risico op andere aan het Lynch syndroom gerelateerde maligniteiten.
- **Mortaliteit** De verhoogde mortaliteit ten opzichte van de normale populatie wordt vooral veroorzaakt door het colorectaal carcinoom, en in mindere mate door het endometriumcarcinoom en de hersentumoren. Sinds de invoering van screeningsprogramma's is de mortaliteit ten gevolge van een colorectaal carcinoom sterk afgenomen. Door screening zijn tijdige diagnostiek en behandeling mogelijk gemaakt.

## **SYMPTOMEN**

### **Gastro-intestinale tumoren**

- **Colonpoliepen** Meestal geven poliepen weinig tot geen klachten. Bij bekende mutatiedragers of familieleden van Lynch-patiënten zullen de poliepen daarom vaak pas ontdekt worden tijdens preventief onderzoek (surveillance-coloscopiën). Rectaal bloedverlies en obstructie kunnen voorkomen. Het Lynch syndroom werd oorspronkelijk hereditair non-polyposis colorectaal carcinoom (HNPCC) genoemd, omdat er géén sprake is van grote aantallen poliepen zoals bij familiale adenomateuze polyposis (FAP). Dit kleinere aantal poliepen ontstaat bij Lynch-mutatie-dragers op dezelfde manier als in de algemene populatie. Het risico om in een dergelijke poliep een carcinoom te ontwikkelen, is echter veel groter en daarnaast gaat de ontwikkeling tot een maligniteit veel sneller dan bij mensen zonder de mutatie.
- **Colorectaal carcinoom** Een coloncarcinoom kan gepaard gaan met klachten zoals onverklaard gewichtsverlies, een (plotseling) veranderd defecatiepatroon, rectaal bloedverlies, vermoeidheid en aanhoudende buikpijn. Tweederde van de tumoren ontstaat in het proximale colon (colon ascendens en colon transversum).

### **Endometriumcarcinoom**

- Veelal zal dit carcinoom gevonden worden tijdens surveillance-onderzoeken. Een deel wordt echter ook

tussentijds gevonden. Symptomen zijn:

- onregelmatig of postmenopauzaal bloedverlies;
- afwijkende fluor vaginalis;
- buikpijn (dit is een weinig voorkomend symptoom en treedt pas in een latere fase op).

### **Overige tumoren**

- Naast het colon- en het endometriumcarcinoom, komt een aantal andere tumoren vaker voor bij mutatiedragers. Het hoogste risico (circa 5-10%, voor het 70<sup>e</sup> levensjaar) bestaat voor elk van de volgende maligniteiten, namelijk carcinomen van:
  - de ovaria;
  - de urinewegen;
  - de maag.
- Daarnaast bestaat er een verhoogd risico op carcinomen van:
  - de dunne darm;
  - de huid (vooral talgklieradenomen en -carcinomen);
  - de pancreas;
  - de hersenen;
  - de lever en galwegen (zeer zeldzaam).

### Algemeen

- **Zorgcoördinatie** De hoofdbehandelaar is een Maag-Darm-Lever-arts (MDL-arts) met specifieke kennis van het ziektebeeld. Deze coördineert de zorg van de verschillende betrokken specialisten, zoals de chirurg, de internist-oncoloog, de gynaecoloog en soms de uroloog. Deze specialistische zorg is noodzakelijk omdat het Lynch syndroom zich niet beperkt tot het gastro-intestinale gebied.
- **Behandeling** Er is geen curatieve behandeling voor het Lynch syndroom. Door regelmatige surveillance kunnen tumoren in een premaligne stadium (poliepen) of vroeg stadium van een carcinoom worden ontdekt, waardoor tijdig adequate chirurgische behandeling mogelijk is. Screening en behandeling van het Lynch syndroom geschiedt op basis van de CBO-richtlijn Erfelijke darmkanker (2008). De MDL-arts stelt het surveillance- en behandlungsprogramma op. Als een colectomie aan de orde is, wordt nauw overlegd met de chirurg en volgt verwijzing. De MDL-arts blijft echter de hoofdbehandelaar (zie ook Consultatie en verwijzing).

### Screening

- **Doelgroep** Mutatiedragers worden gescreend op het ontstaan van tumoren met behulp van coloscopie (surveillance). Personen die op basis van de familie-anamnese mogelijk het Lynch syndroom 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 door middel van een coloscopie wordt aangeraden aan:
  - dragers van een bekende mutatie;
  - patiënten met minimaal twee Lynch-geassocieerde tumoren, waarbij geen mutatie kan worden gevonden en waarbij ook de familie niet voldoet aan de criteria voor het Lynch syndroom;
  - eerstegraads verwanten in een familie met het Lynch syndroom, bij wie de kiembaanmutatie nog niet is aangetoond of niet kan worden aangetoond;
  - eerstegraads verwanten in een familie met Lynch syndroom die geen DNA-diagnostiek willen.
- **Screeningsprogramma** Het periodiek screeningsprogramma omvat de volgende onderzoeken: coloscopie, gastroscopie en urine cytologie. Bij vrouwen wordt tevens een transvaginale echoscopie, een biopsie en een CA 125-bepaling gedaan (zie Bijlage tabel 1). Bij families met vermoedelijk Lynch syndroom wordt aangeraden om vanaf 25-jarige leeftijd eens per twee jaar een coloscopie te doen.
- **Belasting onderzoek** Een coloscopie wordt doorgaans onder een "roesje" gedaan. Voor meer informatie over de

voorbereiding en uitvoering van een coloscopie wordt verwezen naar de CBO richtlijn Erfelijke Darmkanker (zie Consultatie en verwijzing).

### Preventieve maatregelen

- **Medicatie** Er zijn aanwijzingen dat sommige medicijnen, waaronder NSAID's (vooral aspirine), oestrogenen, foliumzuur en calcium, een beschermend effect zouden hebben op het ontwikkelen van tumoren. Er zijn tot nu toe echter onvoldoende studies gepubliceerd om concrete behandeladviezen te kunnen formuleren.
- **Algemene adviezen** Voor personen met het Lynch syndroom gelden dezelfde gezondheidsadviezen als voor de algemene bevolking (niet roken, gezond eten, matig met alcohol, voldoende bewegen etc.).

### Behandeling

- **Colonpoliepen** Als bij screenend onderzoek colonpoliepen worden gevonden, dan worden deze endoscopisch verwijderd. Als nadien bij pathologisch onderzoek blijkt dat er reeds sprake is van ernstige dysplasie of een maligniteit, kan alsnog resectie van het colon geïndiceerd zijn (zie Coloncarcinoom: chirurgie).
- **Coloncarcinoom: chirurgie** Bij een coloncarcinoom is *subtotale colectomie met ileorectale anastomose (IRA)* de behandeling van eerste keuze. Na de operatie is periodieke controle van het rectum door middel van sigmoidoscopie noodzakelijk. Bij patiënten ouder dan 60 jaar kan een partiële colectomie worden overwogen, zeker als er sprake is van een slechte sfincterfunctie. Als een *partiële colectomie* is uitgevoerd, zijn aanvullend periodieke coloscopieën noodzakelijk, vanwege het hoge risico op een tweede primaire tumor. Met een *proctocolectomie*, waarbij ook het rectum wordt verwijderd, vervalt de noodzaak tot screening. Echter, het risico op complicaties is hoger en de kwaliteit van leven wordt dermate verminderd, dat een proctocolectomie (met aanleg van pouch of ileostoma) niet de voorkeur heeft.
- **Coloncarcinoom: adjuvante therapie** Afhankelijk van hoe ver de tumor is gevorderd en de individuele kenmerken van de patiënt, kan worden gekozen voor (palliatieve) chemotherapie, eventueel aangevuld met monoklonale antilichamen (bevacizumab). Voor rectumcarcinomen kan radiotherapie een optie zijn.
- **Profylactische colectomie** In specifieke situaties kan er, bij aangetoonde mutatiedragers, worden gekozen voor een *profylactische colectomie*. Vanwege de niet volledige penetrantie wordt hierdoor echter bij circa 20% van de patiënten ten onrechte het colon verwijderd. Er blijft tevens een verhoogd risico op extra-intestinale tumoren en tumoren in het rectum. Bovendien wordt de kwaliteit

van leven verminderd door onder meer de verhoogde defecatiefrequentie. Deze nadelen wegen zwaarder dan de nadelen van regelmatige screening. Een profylactische colectomie wordt daarom alleen overwogen in de volgende gevallen:

- als coloscopieën herhaaldelijk moeilijk uitvoerbaar blijken (bijvoorbeeld ten gevolge van een zeer bochtig colon);
  - als er herhaaldelijk adenomen worden gevonden die ernstig dysplastisch zijn;
  - als patiënten veel problemen met screening hebben maar wel bereid zijn postoperatieve sigmoidoscopieën te ondergaan.
- **Endometrium- of ovariumcarcinoom: chirurgie** In het geval van een endometrium- of een ovariumcarcinoom is *hysterectomie met bilaterale salpingo-ovariëctomie* de behandeling van eerste keuze.
  - **Profylactische hysterectomie** Afhankelijk van de specifieke mutatie kan een profylactische hysterectomie met bilaterale salpingo-ovariëctomie worden overwogen. Deze optie moet in het bijzonder worden besproken met vrouwen met een voltooid gezin en vrouwen die om een andere reden een laparotomie ondergaan (bij hen kan dan eventueel gelijktijdig een hysterectomie worden verricht).

## 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.
- **Informeren familieleden** Gezien de Nederlandse privacywetgeving is het klinisch genetiци/genetisch 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** Mutatie-onderzoek kan plaatsvinden nadat de betrokkene meerderjarig is, maar vindt in de regel vanaf 25-jarige leeftijd plaats, aangezien ook de surveillance vanaf die leeftijd plaatsvindt.

### **Diagnostiek bij familieleden**

- **Klinisch geneticus** Bij een klinisch vermoeden op het Lynch syndroom (op basis van familieanamnese en/of pathologisch onderzoek van tumorweefsel) wordt aangeraden een klinisch geneticus te consulteren. Deze kan de patiënt en familieleden voorlichten en adviseren bij de afweging om DNA-onderzoek te laten 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. Overigens worden ook regelmatig patiënten met een coloncarcinoom die niet voldoen aan de klinische criteria voor het Lynch syndroom, doorverwezen naar een klinisch geneticus. De afwezigheid van een erfelijk kankersyndroom sluit namelijk niet uit dat er een familiale component betrokken is bij de ontwikkeling van het coloncarcinoom.
- **Uitkomsten genetisch onderzoek: implicaties** Genetisch onderzoek geeft niet altijd uitsluitsel over de aanwezigheid van het Lynch syndroom. In ongeveer 20% van de klinische gevallen van het Lynch syndroom kan geen oorzakelijke mutatie worden aangetoond. Desalniettemin is het meestal wel zinvol om mutatie-onderzoek te doen. In het geval van een aangetoonde mutatie (bij circa 80%) kunnen patiënten en behandelaars zekerheid ontlenu aan de genetische diagnose. De noodzaak van screening van de patiënt is hierdoor duidelijk en op basis van de mutatie kunnen uitspraken worden gedaan over de specifieke risico's en prognose. Tevens kunnen asymptomatische familieleden worden getest op de aandoening. Familieleden die de specifieke mutatie dan niet hebben, hoeven vervolgens niet meer gescreend te worden. Wanneer de patiënt klinisch wél het Lynch syndroom heeft, maar geen mutatie kan worden aangetoond, spreekt men van vermoedelijk Lynch syndroom. Het is voor alle mogelijk aangedane familieleden noodzakelijk om de screening voort te zetten. Mutatie-onderzoek om het Lynch syndroom uit te sluiten is bij hen immers niet mogelijk.
- **Counseling** De wetenschap drager te zijn van de mutatie en dus een verhoogd risico op kanker te hebben is belastend en heeft consequenties ten aanzien van levenslange screening. Goede genetische counseling en onderzoek naar mogelijke psychosociale problematiek voorafgaand aan een eventueel DNA-onderzoek is daarom van groot belang.
- **Niet-dragers** Familieleden van bekende mutatie-dragers die zelf niet zijn aangedaan, moeten beseffen dat zij weliswaar geen verhoogd risico hebben op Lynch-tumoren, maar wel nog steeds het normale bevolking-risico hebben. Negatief testen op het Lynch syndroom sluit 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 belangrijkste doelstelling van deze registratie is het waarborgen van de levenslange screeningsonderzoeken. 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 kanker heeft.
- **Klinisch geneticus** Bij een kindwens wordt de patiënt verwezen naar een klinisch geneticus. Prenatale diagnostiek door middel van een vruchtwaterpunctie of een vlokkentest, 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 consultant. 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. Vóór 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 voor de moeder verbonden die per individuele patiënte moeten worden afgewogen tegen de voordelen van PGD.
- **Rol van de huisarts** De huisarts kan een belangrijke rol spelen 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 onvol-

doende 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. Patiëntes met een kindwens wordt aangeraden hierover met hun behandelend specialist te overleggen.

### **Zwangerschap**

- **Algemeen** Voorafgaand aan een zwangerschap, of anderszins nadat de zwangerschap is ontdekt, is het van belang om eventueel aanwezige tumoren op te sporen. Het risico bestaat dat de (eerste) symptomen van tumoren worden toegeschreven aan de zwangerschap, zowel door de patiënte als de zorgverlener. Het is daarom van belang alert te blijven en bij klachten steeds weer de mogelijkheid van een tumor (c.q. een maligniteit) te overwegen.

## **AANDACHTSPUNTEN VOOR DE HUISARTS**

### **Algemeen**

- **Rollen** Een persoon met het Lynch syndroom kan verschillende rollen (tegelijk) vervullen:
  - gezond persoon met de continue dreiging ziek te worden;
  - ouder van een (mogelijk) aangedaan kind;
  - naaste van (meerdere) zieke familieleden ten gevolge van het Lynch syndroom;
  - naaste van (meerdere) familieleden die op (relatief) jonge leeftijd zijn overleden ten gevolge van kanker;
  - (kanker-) patiënt.
- **Patiëntdeskundigheid** Lynch-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 Vereniging HNPCC-Lynch, die naast een website ook folders heeft met informatie (zie Consultatie en verwijzing).

### **Medische aspecten en alarmsymptomen**

- **Colorectaal carcinoom** Plotselinge onverklaarde veranderingen in het defecatiepatroon, rectaal bloedverlies, vermoeidheid en aanhoudende buikpijn zijn redenen om de patiënt nader te laten onderzoeken op de aanwezigheid van colonpoliepen of een colorectaal carcinoom.
- **Veranderingen menstruatiepatroon** Gezien het verhoogd risico op endometrium- en ovariumcarcinoom, moeten patiëntes met het Lynch syndroom bij veranderingen in hun menstruatiepatroon, altijd worden doorverwezen naar de controlerend gynaecoloog voor nader onderzoek.
- **Meerdere primaire tumoren** Ook na een tumorresectie of partiële colectomie blijft er een vergrote kans om een



maligniteit te ontwikkelen, zowel in het restdeel van het colon 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.

- **Overige tumoren** De huisarts moet zich bewust zijn van het verhoogde risico op diverse andere tumoren. Bij klachten die kunnen duiden op een tumor in een orgaan met een verhoogd risico (zie Symptomen) dient de huisarts laagdrempelig te verwijzen.

### **Kwaliteit van leven na behandeling**

- **Colectomie** Lynch-patiënten ervaren na een colectomie vaak een lagere kwaliteit van leven. Door de directe consequenties van een colectomie voor het defecatiepatroon wordt het dagelijks leven negatief beïnvloed. De defecatie zal frequenter zijn en vaak is de feces dunner. Soiling en huidirritatie kunnen hiervan het gevolg zijn. Daarnaast zijn er mogelijk sociale consequenties verbonden aan de toegenomen defecatiefrequentie. Overigens kan aanpassing van het eetpatroon helpen om het defecatiepatroon enigszins te normaliseren. Verwijzing naar een diëtist kan hierbij zinvol zijn.
- **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** Vrees voor fecale incontinentie en het hebben van een stoma kan de seksualiteit negatief beïnvloeden. Bij een klein deel van de mannen ontstaat als gevolg van een colectomie schade aan de autonome zenuwen in het kleine bekken. Dit kan leiden tot ejaculatiestoornissen en erectiele dysfunctie. Bij vrouwen kan na een colectomie dyspareunie optreden ten gevolge van anatomische veranderingen in het bekken. Daarnaast kan de seksualiteit negatief worden beïnvloed door een ovariëctomie. Een verwijzing naar een seksuoloog kan zinvol zijn.
- **Werk en hobby's** Behandeling van een maligniteit kan gevolgen hebben voor het werk en andere activiteiten; meestal is men geheel of gedeeltelijk arbeidsongeschikt (geweest) ten gevolge van de ziekte. Ook voor partners van kankerpatiënten zijn er vaak gevolgen voor het dagelijks leven, vooral op het gebied van werk.

### **Psychosociale aspecten**

- **Endoscopie** De huisarts kan de noodzaak tot screening bespreken en een rol spelen bij het helpen herinneren aan screeningsafspraken. Daarnaast kan de huisarts patiënten voorbereiden op een (eerste) endoscopische procedure. Angstgevoelens kunnen hiermee worden weggenomen. Patiënten met ernstige distress (pijn en gêne) ten aanzien van darmonderzoeken geven aan behoefte te hebben aan professionele psychosociale ondersteuning. Het aanbieden van sedatie ("roesje") in combinatie met adequate pijnbestrijding kan de drempel om het onderzoek te ondergaan verlagen; de huisarts kan de patiënt ondersteunen door de wens om sedatie te bespreken met de behandelend specialist.
- **Klachten** In families met het Lynch syndroom kunnen mensen veelal op jonge leeftijd worden geconfronteerd met (de dreiging van) kanker bij zichzelf en/of naaste familieleden en de noodzaak om een ingrijpende operatie te ondergaan. Daarnaast kan men één of meerdere familieleden verloren hebben ten gevolge van het Lynch syndroom, en is er de reële zorg het syndroom doorgegeven te hebben/door te geven aan (toekomstige) kinderen. Het Lynch syndroom kan daarmee leiden tot substantiële negatieve psychosociale gevolgen voor mutatie dragers/patiënten en hun partners en andere naasten. Dit kan zich uiten in angst voor het ontwikkelen van tumoren (bij zichzelf en/of bij een familielid), moeite met de resultaten van DNA-onderzoek, ontkenning van de dreiging en daarmee het vermijden van screening. Daarnaast moet mutatie dragers op termijn leren omgaan met de gevolgen van een colectomie en kunnen zij zorgen hebben over praktische zaken als 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 het Lynch syndroom ondervinden.
- **Rol huisarts** De huisarts dient alert te zijn op psychosociale problematiek van zowel mutatie dragers als hun familieleden en kan indien nodig doorverwijzen naar gespecialiseerde professionele hulpverleners (bijvoorbeeld IPSO of hulpverleners verbonden aan de klinisch genetische centra, zie Consultatie en Verwijzing). Partners kunnen tenminste zo veel distress ervaren als patiënten en moeten daarom standaard worden betrokken 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 Vereniging HNPCC-Lynch kunnen patiënten in contact komen met lotgenoten (zie Consultatie en verwijzing). Vooral voor patiënten met weinig sociale steun kan dit het psychisch welbevinden vergroten. Ook kan lotgenotencontact helpen bij het voorbereiden

op een ingrijpende operatie. 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 kennis-centrum Welder kan worden ingeschakeld voor advies hierover (zie Consultatie en verwijzing).

## CONSULTATIE EN VERWIJZING

### • Diagnostiek, behandeling en begeleiding

- Patiënten met het Lynch syndroom zullen over het algemeen behandeld worden door een MDL-arts met speciale interesse in dit ziektebeeld. Deze zijn verbonden aan de academische ziekenhuizen.
- Patiënten bij wie het vermoeden van het Lynch syndroom bestaat zullen via een MDL-arts verwezen worden naar een polikliniek Familiaire Tumoren of polikliniek Klinische Genetica in één van de acht academische centra of één van de twee gespecialiseerde kankercentra (Nederlands Kanker Instituut – Antoni van Leeuwenhoek ziekenhuis en Erasmus MC – Daniel den Hoed). Het DNA-onderzoek wordt via deze poliklinieken verricht.

### • 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 Vereniging HNPCC-Lynch 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 Lynch-patiënten en hun familieleden (zie Verantwoording).
- **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 (zie Verantwoording).
- **IPSO** Instellingen voor PsychoSociale Oncologie (IPSO) is een brancheorganisatie voor instellingen voor psychosociale oncologie. Via IPSO is informatie te verkrijgen over therapeutische centra en inloophuizen.

- **StOET** De Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren 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 er voor ouders en hun 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

- Vereniging HNPCC-Lynch  
[www.hnpcc.nfk.nl](http://www.hnpcc.nfk.nl)
- Nederlandse Federatie van Kankerpatiëntenorganisaties  
[www.nfk.nl](http://www.nfk.nl)
- Maag Lever Darm Stichting  
[www.mlds.nl](http://www.mlds.nl)  
[www.darmkanker.info](http://www.darmkanker.info)
- KWF-kankerbestrijding  
[www.kwfkankerbestrijding.nl](http://www.kwfkankerbestrijding.nl)
- Stichting voor patiënten met kanker aan het spijsverteringskanaal  
[www.spks.nfk.nl](http://www.spks.nfk.nl)
- Lastmeter, online in te vullen  
[www.lastmeter.nl](http://www.lastmeter.nl)
- IPSO  
[www.ipso.nl](http://www.ipso.nl)
- StOET  
[www.stoet.nl](http://www.stoet.nl)
- Richtlijnen oncologische zorg, Vereniging van Integrale Kankercentra  
[www.oncoline.nl/erfelijke-darmkanker](http://www.oncoline.nl/erfelijke-darmkanker)
- Emedicine  
[www.emedicine.medscape.com/article/188613-overview](http://www.emedicine.medscape.com/article/188613-overview)
- Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM)  
[www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/120435](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/120435)

- Informatie over klinische genetica en adressen van klinisch genetische centra in de UMC's  
*www.vkgn.org*
- Informatie over preïmplantatie genetische diagnostiek  
*www.pgdnederland.nl*
- Objectieve informatie over erfelijkheid en erfelijke ziekte van het Erfocentrum  
*www.erfelijkheid.nl*  
*www.erfelijkheidinbeeld.nl*
- Algemene informatie over erfelijkheid en erfelijke ziektebeelden voor jongeren  
*www.ikhebdat.nl*
- MEE  
*www.mee.nl*
- Welder  
*www.weldergroep.nl*
- **Achtergrondinformatie**
  - Voorlichtingsfolder "Lynch Syndroom" van de Vereniging HNPCC-Lynch
  - Voorlichtingsfolder "Kanker in de familie, is het erfelijk?" van het KWF
  - Voorlichtingsfolder "Dikkedarmkanker" van het KWF

# Literatuurlijst

---

1. Bonis PA, et al. Hereditary nonpolyposis colorectal cancer: diagnostic strategies and their implications. *Evid Rep Technol Assess.* 2007 May;(150):1-180.
2. Dove-Edwin I, et al. Prospective results of surveillance colonoscopy in dominant familial colorectal cancer with and without Lynch syndrome. *Gastroenterology.* 2006 Jun;130(7):1995-2000.
3. De Jong AE, et al. Decrease in mortality in Lynch syndrome families because of surveillance. *Gastroenterology.* 2006 Mar;130(3):665-71.
4. Kempers MJ, et al. Risk of colorectal and endometrial cancers in EPCAM deletion-positive Lynch syndrome: a cohort study. *Lancet Oncol.* 2011 Jan;12(1):49-55. Epub 2010 Dec 8.
5. De Leeuw WJF. Genetic instability in HNPCC related tumors. Proefschrift. Leiden, 2003. ISBN 90-9016-731-5.
6. Schmeler KM, et al. Prophylactic surgery to reduce the risk of gynecologic cancers in the Lynch syndrome. *N Engl J Med.* 2006 Jan 19;354(3):261-9.
7. Vasen HFA, Menko FH. Hoofdstuk 13. Klinisch genetische aspecten van kanker. In: Velde van de CJH, Krieken van JHJM, Mulder de PHM, Vermorken JB. *Oncologie.* Houten, 2005. ISBN 90-313-4177-0.
8. Vereniging Klinische Genetica Nederland. CBO-richtlijn Erfelijke Darmkanker, landelijke richtlijn versie 1.0, 2008. [www.cbo.nl/Downloads/257/rl\\_erf\\_darm\\_o8.pdf](http://www.cbo.nl/Downloads/257/rl_erf_darm_o8.pdf).
9. Vereniging Klinische Genetica Nederland, Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren. Erfelijke tumoren, richtlijnen voor diagnostiek en preventie, 2010. [http://www.vkgn.org/uploads/159/681/101110\\_-\\_Richtlijnenboekje\\_erfelijke\\_tumoren.pdf](http://www.vkgn.org/uploads/159/681/101110_-_Richtlijnenboekje_erfelijke_tumoren.pdf).
10. De Vos tot Nederveen Capel WH. Surveillance and clinical management of hereditary gastrointestinal tumors. Proefschrift. Leiden, 2004. ISBN 90-5170-817-3.

# Bijlage

Tabel 1 Periodiek screeningsprogramma			
Orgaan	Onderzoek	Startleeftijd	Frequentie
Colon en rectum	Coloscopie	25 jaar*	1 keer per 1 à 2 jaar
Endometrium en ovaria	Transvaginale echoscopie, biopsie en CA 125-bepaling	30-35 jaar	1 keer per 1 à 2 jaar
Nieren en ureters	Urine cytologie**	30-35 jaar	1 keer per 1 à 2 jaar
Maag	Gastroscopie***	30-35 jaar	1 keer per 1 à 2 jaar

\* Of 5-10 jaar voor de vroegste diagnose bij een familielid, als dit leidt tot een jongere startleeftijd

\*\* Alleen bij families met een MSH2-mutatie en families waarin reeds twee keer een maligniteit van de bovenste urinewegen is opgetreden

\*\*\* Alleen bij families waar reeds twee keer een maligniteit van de maag is opgetreden of bij één familielid op jonge leeftijd.



# Verantwoording

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen de Vereniging HNPCC-Lynch, 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](http://www.nhg.org) en [www.vsop.nl](http://www.vsop.nl). Mocht u een brochure willen bestellen, dan kunt u hierover contact opnemen met de betreffende patiëntenvereniging.

## Vereniging HNPCC-Lynch

Vereniging HNPCC-Lynch steunt patiënten, partners en familieleden die met een erfelijke vorm van kanker (HNPCC-Lynch syndroom) zijn geconfronteerd. Zij doet dit onder meer door informatie te verstrekken aan patiënten en artsen en lotgenotencontact te faciliteren. De vereniging is er ook voor mensen die nog niet weten of ze mutatie drager zijn en voor mensen die het risico lopen op deze erfelijke vorm van kanker.

Vereniging HNPCC-Lynch  
p/a NFK  
Postbus 8152  
3503 RD UTRECHT  
Telefoon: 030 291 60 90  
[www.hnpcc.nfk.nl](http://www.hnpcc.nfk.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 (4<sup>e</sup> etage)  
3527 GV UTRECHT  
Telefoon: 030 291 60 90  
[secretariaat@nfk.nl](mailto:secretariaat@nfk.nl)  
[www.nfk.nl](http://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](mailto:vsop@vsop.nl)  
[www.vsop.nl](http://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](mailto:info@nhg.org)  
[www.nhg.org](http://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. S. Oude Vrielink, huisarts/wetenschappelijk medewerker Afdeling Implementatie, Sectie Preventie & Patiëntenvoorlichting NHG  
Dhr. R. de Jong, voorzitter Vereniging HNPCC-Lynch  
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:

Prof. dr. H.F.A. Vasen, Hoogleraar Erfelijke tumoren, LUMC, Leiden / directeur StOET  
Mevrouw drs. N. Dekker, arts-onderzoeker Afdeling Antropogenetica en IQ healthcare, UMC St. Radboud, Nijmegen.

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

Soest, 2011

