



# Lynch Polyposis

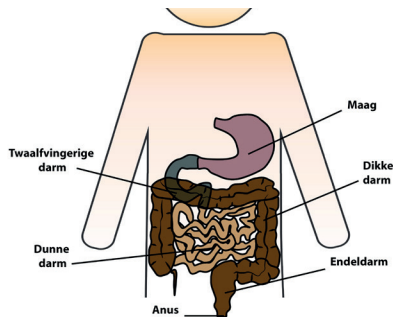
MUTYH-GEASSOCIEERDE POLYPOSIS (MAP)

Deze folder bevat informatie over MUTYH-geassocieerde Polyposis (MAP), een vorm van Polyposis. Het beschrijft:

- \* Wat MUTYH-geassocieerde Polyposis (MAP) is
- \* Hoe MAP ontstaat
- \* Wat te doen als MAP is vastgesteld

## Wat is MAP?

MAP is een vorm van Polyposis, een erfelijke aandoening die wordt gekenmerkt door de ontwikkeling van poliepen in de dikke darm. In 2002 werd deze aandoening ontdekt. Deze vorm van Polyposis wordt MUTYH-geassocieerde Polyposis genoemd, afgekort MAP.



Figuur 1, organen

Bij MAP ontstaan poliepen in de dikke darm meestal tussen de leeftijd van 40 tot 50 jaar (figuur 1). Soms worden al eerder poliepen gezien, de poliepen kunnen vanaf de leeftijd van 18-20 jaar ontstaan. Het aantal poliepen bij MAP-patiënten varieert meestal van 10 tot een paar honderd. MAP wordt veroorzaakt door een defect in het MUTYH-gen (kijk bij 'wat is erfelijkheid').

Het belangrijkste verschil met de 'klassieke' Polyposis (FAP) is dat er bij MAP minder poliepen zijn en dat die meestal op iets oudere leeftijd ontstaan dan bij Polyposis.

### Wat zijn poliepen?

Poliepen zijn goedaardige gezwellen die meestal geen klachten geven. Sommige mensen met veel poliepen kunnen last hebben van buikpijn of veranderingen in het ontlastingspatroon, zoals diarree of bloed of slijm bij de ontlasting.

Ook in de maag en twaalfvingerige darm kunnen poliepen ontstaan. Meestal gebeurt dit pas na 40-jarige leeftijd. De poliepen in deze organen worden zelden kwaadaardig.

## Kans op darmkanker en MAP

Vanwege de poliepen is er een verhoogde kans op darmkanker. De poliepen zijn in aanvang goedaardig, maar er is toch een hoog risico dat een poliep na verloop van tijd kwaadaardig wordt vooral bij het stijgen van de leeftijd.

Als u MAP heeft is de kans op darmkanker 60 tot 70%. Dus zonder controles of een operatie krijgen 60 tot 70 van de 100 mensen met MAP, darmkanker.

## Hoe ontstaat MAP?

### Erfelijkheid

Ons lichaam bestaat uit cellen. Alle cellen bevatten erfelijk materiaal (DNA). De ene helft van het DNA krijgen we van vader, de andere helft van moeder. Een stukje DNA met erfelijke informatie noemen we een gen. Genen bevatten gegevens die nodig zijn voor het aansturen van allerlei processen in de cel. Eén van die processen is het opsporen en repareren van foutjes in het DNA.

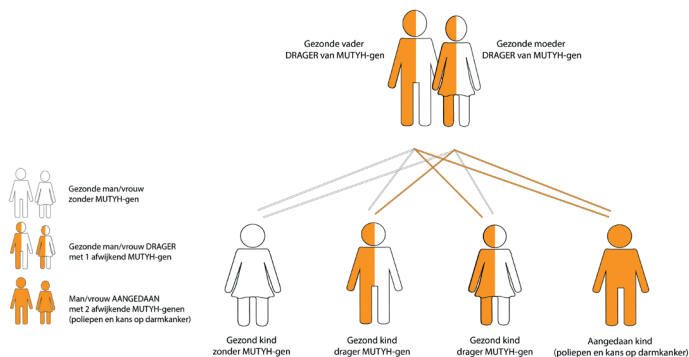
Van iedere gen erft u een versie van uw vader en van uw moeder. Bijna al het DNA, en elk gen dus ook, is in tweevoud aanwezig.

### MAP is erfelijk

MAP wordt veroorzaakt door DNA-afwijkingen (mutaties) in het MUTYH-gen. Dit kan worden vastgesteld door middel van DNA-onderzoek in het bloed. Als er in beide kopieën van het MUTYH-gen een mutatie wordt aangetoond, is de diagnose MAP gesteld.

Om deze ziekte te krijgen moet u dus van allebei uw ouders het afwijkende MUTYH-gen erven. Uw ouders hebben één goed en één fout gen en zijn drager. Mensen met één afwijkend MUTYH-gen en een goed gen hebben zelf geen duidelijk verhoogd risico op het ontstaan van darmpoliepen of darmkanker. Alleen als iemand twee afwijkende MUTYH- genen heeft is er een verhoogde kans op poliepen en kanker. Dit heet autosomaal recessieve overerving (zie figuur 2).

Als uw ouders beide drager zijn dan hebben uw eventuele broers en zussen een kans dat ze beide mutaties geërfd hebben. Zij kunnen ook poliepen krijgen. De kans is voor ieder kind 25% (1 op 4). Er is dus ook kans dat uw broers en zussen één mutatie overerven van vader Of moeder en geen poliepen krijgen. Zij zijn dan alleen drager van één afwijkend MUTYH-gen.



**Figuur 2, recessieve overerving bij MAP**

Als u zelf MAP-patiënt bent en u heeft het ziektebeeld dan kunnen uw eventuele kinderen, ervan uitgaande dat uw partner geen afwijkend MUTYH-gen heeft, alleen één gemuteerd gen erven. Zij hebben dan geen duidelijk verhoogd risico om poliepen of darmkanker te ontwikkelen.

Als drager van het MUTYH-gen is een DNA-test bij de partner mogelijk. In de algemene bevolking is ongeveer 1 op de 100 (1%) van de mensen drager van één mutatie in het MUTYH-gen.

### Wat doet het MUTYH-eiwit?

Het MUTYH-eiwit is van belang voor controle en reparatie van ons DNA als een lichaamscel zich gaat delen. Als dit MUTYH-controlesysteem niet goed werkt kunnen er nieuwe mutaties in het DNA ontstaan waardoor lichaamscellen zich te vaak en verkeerd gaan delen, waardoor poliepen ontstaan die in darmkanker kunnen ontaarden.

### Wat te doen als MAP is vastgesteld?

Is bij u MAP vastgesteld? Dan is het belangrijk om te achterhalen voor broers en zussen of zij deze aandoening ook hebben. Hiervoor is DNA-onderzoek nodig.

### Erfelijkheidsonderzoek

De specialist op het gebied van erfelijkheid is een klinisch geneticus. Deze neemt na een intakegesprek en stamboomonderzoek, bloed af voor het DNA-onderzoek. Het DNA-onderzoek is nodig om vast te stellen of er een fout is in het MUTYH-gen.

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 de klinisch geneticus een familiebrief waarmee u uw familie kunt informeren. Uw familieleden kunnen zich vervolgens door hun huisarts laten verwijzen naar een klinisch genetisch centrum voor erfelijkheidsadvies en onderzoek. Na de persoonlijke adviezen kunnen zij besluiten om een DNA-onderzoek te doen.

Op de website van de VKGN (Vereniging Klinisch Genetica Nederland) vindt u een overzicht van alle klinisch genetisch centra in Nederland.

[www.vkgn.org/voorlichting/poliklinieken-klinische-genetica/](http://www.vkgn.org/voorlichting/poliklinieken-klinische-genetica/)

Op deze website kunt u ook twee informatiefolders vinden over MAP, één met tekst

[www.vkgn.org/files/5581/MAP\\_V1\\_210519.pdf](http://www.vkgn.org/files/5581/MAP_V1_210519.pdf)

en één met afbeeldingen:

[www.vkgn.org/files/9952/Infographic%20MAP.pdf](http://www.vkgn.org/files/9952/Infographic%20MAP.pdf)

In sommige gevallen wordt er geen mutatie gevonden, terwijl u en uw familieleden toch poliepen hebben en het ziektebeeld op MAP lijkt.

Er kan dan sprake zijn van een andere erfelijke aanleg voor poliepen, behalve MAP zijn er namelijk veel andere genen bekend die ook een rol spelen bij poliepontwikkeling. Het is alleen veel zeldzamer dat daar mutaties in worden gevonden.

### Begeleiding en lotgenotencontact

De diagnose MAP 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 informeren van familieleden is beschikbaar in de folders 'Kanker en erfelijkheid' van het Erfocentrum en van het NFK en op websites:

[www.lynch-polyposis.nl](http://www.lynch-polyposis.nl) en [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)

Persoonlijk lotgenotencontact:

[polyposis@lynch-polyposis.nl](mailto:polyposis@lynch-polyposis.nl)

Besloten FB-groep: **Polyposis Lotgenotengroep**

(aanmelden voor deelname verplicht)

## Regelmatig dikke darmonderzoek

Als u MAP heeft, krijgt u het advies uw darmen regelmatig te laten onderzoeken door een Maag-Darm-Leverarts (MDL-arts) in een expertisecentrum. Op de website van de Stichting Lynch Polyposis vindt u een lijst van gespecialiseerde ziekenhuizen.

Darmonderzoek is erg belangrijk omdat de poliepen dan tijdig worden gevonden en er een passende behandeling gestart kan worden. Op deze manier kan kanker voorkomen worden.

Bij een dikke darmonderzoek (coloscopie) wordt er een flexibele slang met een kleine camera via de anus ingebracht en de gehele dikke darm en endeldarm geïnspecteerd. Er wordt gekeken of er poliepen zijn, hoeveel en hoe groot de poliepen zijn. Soms kunnen er tijdens dit onderzoek ook poliepen verwijderd worden. Het onderzoek zelf gebeurt meestal met een roesje (slaapmiddel) zodat u geen pijn voelt.

Om de darm en poliepen goed te kunnen beoordelen, moet de darm goed schoon zijn. Daarom moet u de dag vóór het onderzoek en op de dag zelf, een speciale spoelvoestof aangevuld met extra helder vocht innemen.

### Onderzoek maag en twaalfvingerige darm

Soms komt het voor dat ook poliepen in de maag en twaalfvingerige darm ontstaan. Daarom wordt ook een kijkonderzoek van de maag en twaalfvingerige darm (gastroduodenoscopie) aangeraden, vanaf 25-jarige leeftijd eens in de 5 jaar. Voor dit onderzoek moet u nuchter zijn.

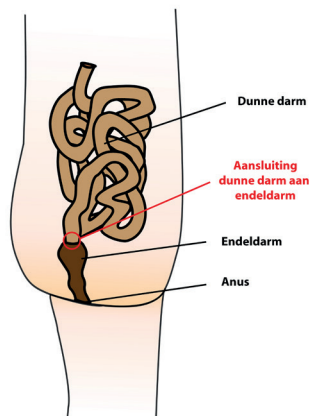
De arts brengt een flexibele slang met camera via de mond en slokdarm in en bekijkt het aantal poliepen. Vaak worden ook bipten genomen. Afhankelijk van het aantal poliepen en de uitslag van microscopisch onderzoek van de bipten zal uw arts bepalen wanneer opnieuw onderzoek moet plaatsvinden.

## Operaties

### Verwijderen van dikke darm (colectomie)

Als bij colonoscopie veel poliepen gezien worden, of als er darmkanker is ontstaan, kan een operatie nodig zijn. Alleen de dikke darm wordt verwijderd en de dunne darm wordt aangesloten op het rectum (endeldarm) indien er geen of weinig poliepen in het rectum gevonden zijn, (figuur 3).

Dit is een ileorectale anastomose (IRA).



Figuur 3, verwijdering dikke darm

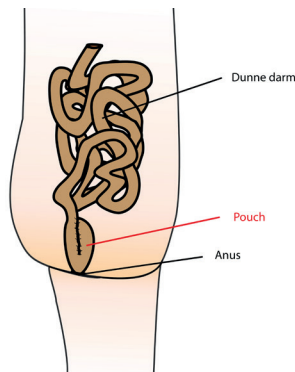
Het verwijderen van de dikke- en endeldarm gebeurt tegenwoordig bijna altijd door middel van een kijkoperatie (laparoscopie). Bij een laparoscopie wordt de buik opgeblazen met CO<sub>2</sub> en wordt er via enkele werkkanalen met verlengde instrumenten in de buikholte geopereerd. Met een camera wordt 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.

Na verwijdering van de dikke darm komt de ontlasting gemiddeld 3-4x per etmaal. Omdat er in de endeldarm toch nog poliepen kunnen ontstaan en blijft regelmatig onderzoek van het rectum (het laatste deel van de dikke darm) nodig.

### Pouch bij verwijdering dikke- en endeldarm

Als er veel poliepen in het rectum zijn, worden de dikke darm en het rectum verwijderd. Van de dunne darm wordt een inwendig reservoir, een zogenaamde ileoanale anastomose (pouch), gemaakt (figuur 4). Deze wordt aangesloten op de anus. Ook het aanleggen van een pouch gebeurt tegenwoordig vrijwel altijd door middel van een kijkoperatie.



Figuur 4, pouch

Na deze operatie komt de ontlasting gemiddeld 4-6x per etmaal. Omdat ook in de pouch op den duur weer poliepen kunnen ontstaan, blijven controle-endoscopieën door de MDL-arts belangrijk.

### Stoma (ileostoma)

Soms is het niet mogelijk om één van bovenstaande operaties uit te voeren en wordt een stoma van de dunne darm 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 wordt bevestigd. Ook een stoma moet soms aan de binnen- en buitenkant gecontroleerd worden op poliepen.



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

Op [www.lynch-polyposis.nl](http://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 bijzonder 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](mailto: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

E-mail: [info@lynch-polyposis.nl](mailto:info@lynch-polyposis.nl)

Persoonlijk lotgenoten contact: [polyposis@lynch-polyposis.nl](mailto:polyposis@lynch-polyposis.nl)

website: [www.lynch-polyposis.nl](http://www.lynch-polyposis.nl)

**Facebook: Stichting Lynch Polyposis**  
Besloten FB-groep: Polyposis Lotgenotengroep

(aanmelden voor deelname verplicht)

Twitter: [Twitter.com/darmaandoening](https://twitter.com/darmaandoening)