



Lynch Polyposis

Syndroom van Peutz-Jeghers

Deze folder gaat over het syndroom van Peutz-Jeghers (PJS).
De volgende onderwerpen komen aan bod:

- Wat is PJS?
- Welke klachten veroorzaakt PJS?
- Wat is de oorzaak van PJS?
- Wat is de relatie tussen PJS en kanker?
- Welke onderzoeken, controles en behandelingen kunnen mensen met PJS krijgen?

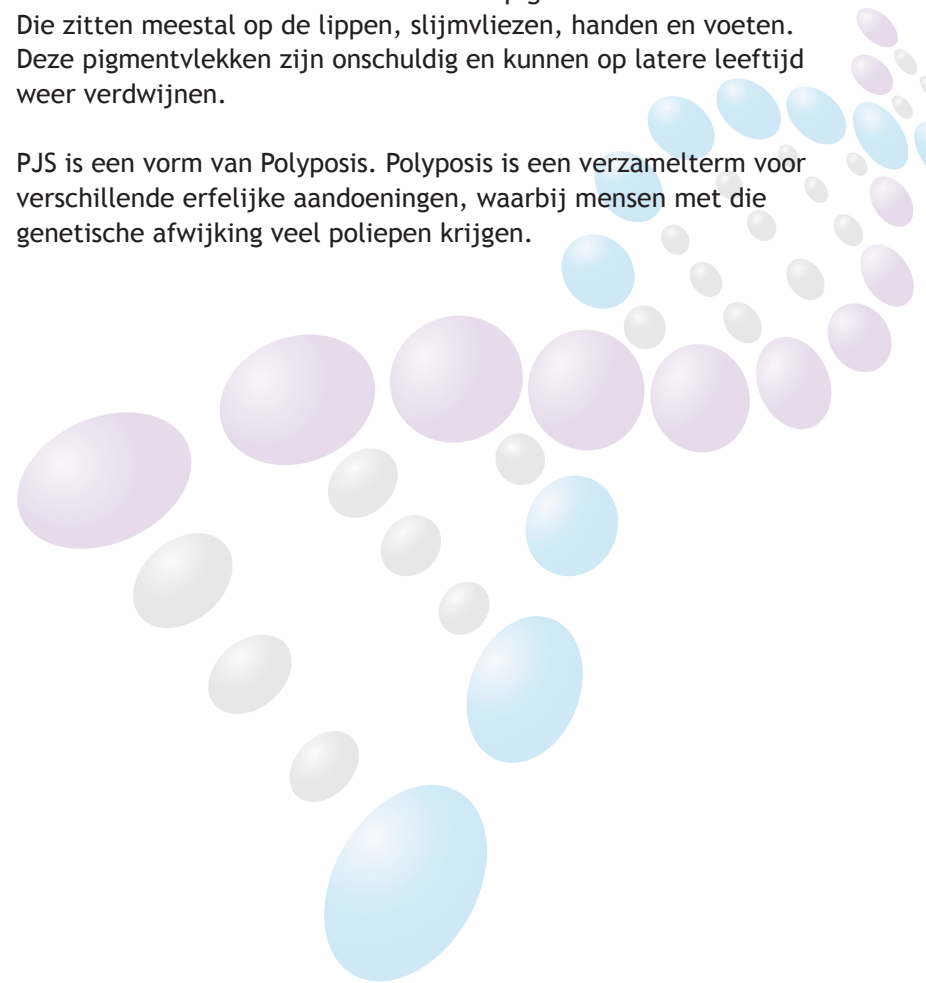
Wat is PJS?

PJS is een zeldzame erfelijke aandoening.
De oorzaak is een afwijking in een gen.

Mensen met PJS kunnen veel poliepen krijgen op verschillende plekken in het lichaam: in de maag, darmen, neus en blaas. Deze poliepen heten hamartomen en zijn goedaardige gezwellen. Ze kunnen wel klachten geven, al vanaf de kinderjaren. Op volwassen leeftijd kunnen de poliepen kwaadaardig worden. Daarom hebben mensen met PJS een verhoogd risico op kanker.

Daarnaast hebben mensen met PJS vaak pigmentvlekken. Die zitten meestal op de lippen, slijmvliezen, handen en voeten. Deze pigmentvlekken zijn onschuldig en kunnen op latere leeftijd weer verdwijnen.

PJS is een vorm van Polyposis. Polyposis is een verzamelterm voor verschillende erfelijke aandoeningen, waarbij mensen met die genetische afwijking veel poliepen krijgen.



Klachten

Mensen met PJS kunnen verschillende klachten krijgen.
De mate en ernst van de klachten valt niet te voorspellen.

Poliepen in de darm kunnen bloedverlies veroorzaken.
Het bloedverlies is meestal niet in de ontlasting te zien.
Het kan wel zorgen voor bloedarmoede. Door bloedarmoede kan iemand moe en duizelig worden en bleek gaan zien.
Ook kunnen de poliepen pijn doen en verstoppingen veroorzaken.
Door verstopping kunnen de darmen afgesloten raken.
Soms is dan een operatie nodig om de 'weg' weer vrij te maken.

Zeldzaam

PJS is een zeldzame erfelijke aandoening.
Het is onbekend hoe vaak PJS precies voorkomt.
De schatting is dat 1 tot 12 op de 300.000 mensen het hebben.
In Nederland zijn er ongeveer 75 families bekend met PJS.

Erfelijkheid

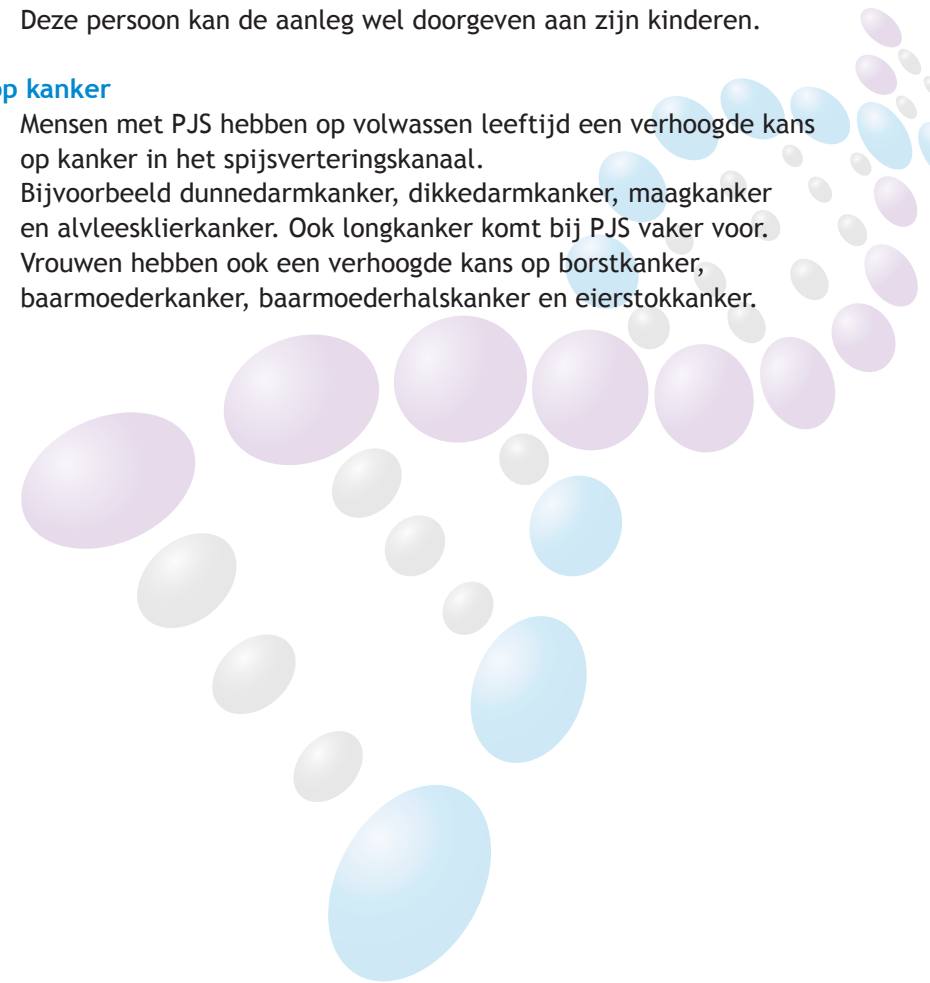
PJS wordt veroorzaakt door een afwijking in een gen.
Specifiek gaat het om het STK11-gen.
Een ander woord voor een dergelijke afwijking is mutatie.

Iemand met het PJS heeft 50% kans om het door te geven aan zijn kind. Ieder kind van iemand met PJS heeft 50% kans om de aandoening te krijgen.

Bij de helft van de mensen met PJS is een spontane mutatie de oorzaak. Bij een spontane mutatie krijgt de persoon de aandoening niet van zijn vader of moeder, maar is de afwijking nieuw ontstaan. Deze persoon kan de aanleg wel doorgeven aan zijn kinderen.

Risico op kanker

Mensen met PJS hebben op volwassen leeftijd een verhoogde kans op kanker in het spijsverteringskanaal.
Bijvoorbeeld dunnedarmkanker, dikkedarmkanker, maagkanker en alvleesklierkanker. Ook longkanker komt bij PJS vaker voor.
Vrouwen hebben ook een verhoogde kans op borstkanker, baarmoederkanker, baarmoederhalskanker en eierstokkanker.



DNA-onderzoek

Vaststellen of iemand PJS heeft, kan met DNA-onderzoek.

Wie zo'n onderzoek wil laten doen, kan de huisarts vragen voor een verwijzing naar de afdeling Klinische Genetica.

Tijdens de afspraak bespreekt de klinisch geneticus de consequenties van DNA-onderzoek.

Als u PJS heeft, kan dat ook gevolgen hebben voor uw familieleden. Uw ouders, broers, zussen en kinderen hebben mogelijk ook de aandoening.

Onderzoek naar erfelijkheid brengt vaak emoties met zich mee. Bovendien kunnen er financiële gevolgen zijn.

De financiële risico's en gevolgen voor verzekeringen worden echter vaak overschat.

Meer informatie hierover is beschikbaar in de folder 'verzekeren en erfelijkheid' op www.erfelijkheid.nl en www.lynch-polyposis.nl.

Controle-onderzoek

Iemand met PJS krijgt het advies om regelmatig controle-onderzoeken te laten doen.

Het doel van deze onderzoeken zijn het voorkomen van klachten en het voorkomen of vroeg opsporen van kanker.

In Nederland zijn 2 ziekenhuizen gespecialiseerd in PJS: het AMC in Amsterdam en het Erasmus MC in Rotterdam.

Controleschema

- Vanaf 10 jaar: regelmatig lichamelijk onderzoek en onderzoek van de dunne darm.
- Daarnaast vanaf 20 jaar: regelmatig kijkonderzoek van de maag en twaalfvingerige darm.
- Daarnaast vanaf 25 jaar: regelmatig kijkonderzoek van de dikke darm.
- Daarnaast eventueel vanaf 30 jaar: onderzoek van de alvleesklier.

Extra controles voor vrouwen

- Vanaf 25 jaar: 1 keer per jaar een MRI van de borsten.
- Vanaf 30 jaar: 1 keer per jaar een mammografie en een MRI van de borsten.
- Daarnaast vanaf 25 jaar: 1 keer per jaar een uitstrijkje, bloedonderzoek en kijkonderzoek van de eierstokken.

Behandeling

Vindt de arts bij een controle-onderzoek poliepen of een andere afwijking, dan kan hij een behandeling voorstellen die afhankelijk is van de grootte en locatie van de poliepen of afwijkingen.





Stichting Lynch Polyposis

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 het syndroom van Peutz-Jeghers 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: www.facebook.com/StichtingLynchPolyposis; twitter.com/darmaandoening.

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