

Informatie over mozaïek APC-genmutaties

Over darmkanker, darmpoliepen en mozaïek APC-mutaties

In Nederland heeft iedereen een kans van ongeveer 5% (1 op 20) om in de loop van het leven darmkanker te ontwikkelen. De gemiddelde leeftijd om dikke darmkanker te ontwikkelen ligt tussen de 60 en 70 jaar. Adenomateuze poliepen zijn goedaardige tumoren van de dikke darm. Ze kunnen een voorloper zijn van darmkanker. Als iemand veel poliepen heeft, wordt dat polyposis genoemd. Dit kan wijzen op een erfelijke oorzaak op basis van een DNA-verandering (mutatie).

Een van de erfelijke oorzaken van een verhoogd risico op darmpoliepen en darmkanker is Familiaire Adenomateuze Polyposis (FAP). Van alle gevallen van darmkanker wordt ongeveer 1% veroorzaakt door FAP. Deze aandoening wordt veroorzaakt door een verandering (mutatie) in het APC-gen. Deze mutatie is bij FAP aanwezig in alle lichaamscellen. Bij FAP ontstaan er vaak meer dan honderden tot duizenden darmpoliepen (zie ook de informatiefolder over FAP).

Mutaties in het APC-gen kunnen ook in mozaïek vorm voorkomen. Dat wil zeggen dat de mutatie niet aanwezig is in alle lichaamscellen, maar in een deel van de lichaamscellen. De mutatie is dan niet mee gekomen in de zaadcel of eicel van een van de ouders, maar is later opgetreden. In het geval van een mozaïek APC-mutatie zijn er vaak minder poliepen in darm dan bij FAP, en is er daarom ook een minder hoge kans op darmkanker.

Welke medische adviezen zijn er?

Voor dragers van een mozaïek APC-mutatie is het advies mede afhankelijk van het aantal poliepen en de plaats van de mutatie in het APC-gen. Regelmatige controles hebben als doel de poliepen tijdig te ontdekken en waar mogelijk weg te halen.

Adviezen bij meer dan 100 poliepen:

- Vanaf 10- à 12-jarige leeftijd: eenmaal per 2 jaar onderzoek van de dikke darm met een colonoscopie.
- Vanaf 25- à 30-jarige leeftijd: onderzoek van de maag en twaalfvingerige darm (gastroduodenoscopie). Hoe vaak dit onderzoek plaats vindt hangt af van het aantal poliepen dat aangetroffen wordt en de grootte hiervan.

Adviezen bij minder dan 100 poliepen:

- Vanaf 18-jarige leeftijd: eenmaal per 2 jaar onderzoek van de dikke darm met een colonoscopie.
- Vanaf 25- à 30-jarige leeftijd: onderzoek van de maag en twaalfvingerige darm (gastroduodenoscopie). Hoe vaak dit onderzoek plaats vindt hangt af van het aantal poliepen dat aangetroffen wordt en de grootte hiervan.

Wat betekent dit voor familieleden?

Personen met een mozaïek APC-mutatie hebben een nieuw ontstane ('de novo') mutatie. Er is nog weinig bekend over het moment van ontstaan, maar waarschijnlijk gebeurt dit tijdens de ontwikkeling in de baarmoeder. De kans dat kinderen van iemand met een mozaïek APC-mutatie de mutatie erven, is afhankelijk van de hoeveelheid cellen waarin de APC-mutatie aanwezig is bij de ouder. Over het algemeen is de kans op overerving klein. Mochten kinderen zich voor de zekerheid willen laten testen, dan kunnen ze zich voor erfelijkheidsadvies en onderzoek door hun huisarts laten verwijzen naar een polikliniek klinische genetica.

Broers en zussen van iemand met een mozaïek APC-mutatie zullen deze mutatie niet hebben, de mutatie is immers bij de aangedane persoon nieuw ontstaan. Ook de ouders van iemand met een mozaïek APC-mutatie hebben deze mutatie niet.

Waar vind ik meer informatie?

Meer informatie over mozaïek mutaties vindt u op de website

<https://www.erfelijkheid.nl/erfelijk/mozaicisme>

Informatie over het informeren van familieleden over de erfelijke aanleg voor kanker vindt u op de website

<https://www.erfelijkheid.nl/erfelijk-en-dan/familie-vertellen-over-erfelijke-aanleg-kanker>.

25 augustus 2020.