

Informatie over juveniele polyposis syndroom ten gevolge van een BMPR1A mutatie

Wat is juveniele polyposis syndroom (JPS) ten gevolge van een BMPR1A mutatie?

JPS is een zeldzame erfelijke aandoening, die veroorzaakt wordt door een DNA-afwijking (mutatie) in het BMPR1A- of het SMAD4-gen. In deze bijlage staat meer informatie over JPS ten gevolge van een mutatie in het BMPR1A-gen.

De meeste mensen met een mutatie in het BMPR1A-gen hebben poliepen in de dikke darm. Minder vaak worden poliepen in de maag of dunne darm gezien. Sommige mensen krijgen slechts enkele poliepen gedurende hun leven, anderen krijgen er honderden. De poliepen zijn meestal van het zogenoemde juveniele type, maar ook andere type poliepen komen voor. Of een poliep van het juveniele type is, kan alleen worden vastgesteld nadat de poliep is onderzocht in het laboratorium. De poliepen kunnen buikpijn, bloedarmoede en diarree of juist verstopping veroorzaken. Meestal geven poliepen echter helemaal geen klachten. Juveniele poliepen zijn goedaardig, maar kunnen wel kwaadaardig worden. Het risico op darmkanker en maagkanker is bij mensen met JPS dan ook verhoogd. Het risico op darmkanker ligt tussen de 35-65%.

Hoe hoog het risico op maagkanker is, is niet precies bekend. Vanwege het verhoogde op kanker zijn regelmatige controles belangrijk. Soms wordt er uit voorzorg een operatie van de maag of darm verricht.

Niet iedereen met JPS heeft dezelfde verschijnselen. De ernst van de aandoening en de leeftijd waarop verschijnselen ontstaan kunnen (ook binnen een familie) sterk verschillen.

Welke medische adviezen zijn er?

De volgende controleadviezen gelden momenteel:

- kijkonderzoek van de dikke darm (colonoscopie) en de maag, twaalfvingerige darm en indien mogelijk ook de dunne darm (gastroduodenoscopie) vanaf 15-jarige leeftijd, elke 1-3 jaar afhankelijk van het aantal poliepen.
- de controles worden bij voorkeur in een academisch centrum verricht.
- bij klachten of op grond van het familie verhaal wordt er soms besloten op jongere leeftijd te starten met deze controles.

Hoe erft JPS over?

JPS erft autosomaal dominant over. Zowel mannen als vrouwen kunnen drager zijn en de erfelijke aanleg doorgeven. Kinderen van een ouder met JPS hebben ieder een kans van 50% (1 op 2) om de aanleg voor deze aandoening te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.

Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen van mensen met JPS door een mutatie in het BMPR1A-gen hebben 50% (1 op 2) kans om de aanleg voor de aandoening bij zich te dragen. In de meeste gevallen is één van de ouders van een persoon met JPS, ook drager van JPS en is de kans voor de broers en zussen 50% om de aanleg te hebben. JPS kan ook bij iemand nieuw ontstaan, in dat geval is de kans op de aanleg voor broers en zussen erg klein. Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunnen familieleden zich door hun huisarts laten verwijzen naar een polikliniek klinische genetica.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Algemene informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op <https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>.

Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een polikliniek klinische genetica.

Waar vind ik meer informatie?

Er zijn vooralsnog geen goede informatiebronnen online beschikbaar over juveniele polyposis syndroom.