

# Informatie over Familiäre Adenomatieuze Polyposis (FAP)

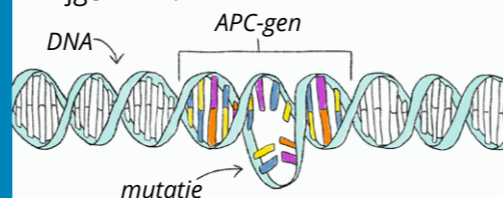
FAP is een zeldzaam **erfelijk darmpoliep/darmkanker syndroom**. Een syndroom is een combinatie van aandoeningen die ontstaan door één oorzaak. FAP wordt veroorzaakt door een **DNA-afwijking** (mutatie) in het APC-gen.

Het belangrijkste verschijnsel bij mensen met een APC-mutatie is dat zij tientallen tot soms duizenden goedaardige **poliepen** in de dikke darm krijgen. We noemen dit **polyposis**. Het woord "adenomateus" is een beschrijving van het type poliep. Deze poliepen kunnen kwaadaardig worden als ze niet worden verwijderd. Er is dan **darmkanker** ontstaan.

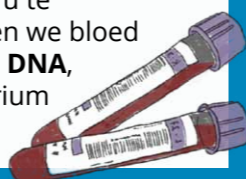
## DNA, genen en mutaties

Een **gen** is een klein stukje **DNA**. Een afwijking in een gen noemen we een **mutatie**.

Mensen met een **APC-mutatie** krijgen FAP.

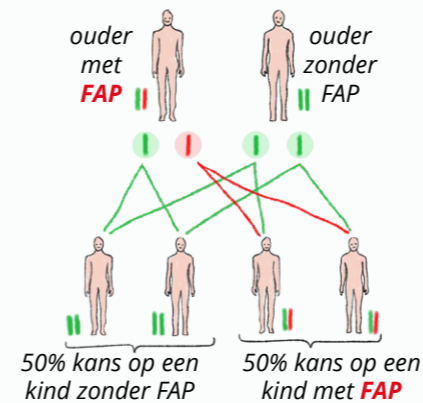


Om het APC-gen bij u te onderzoeken, nemen we bloed bij u af. **In bloed zit DNA**, dat in een laboratorium wordt onderzocht.



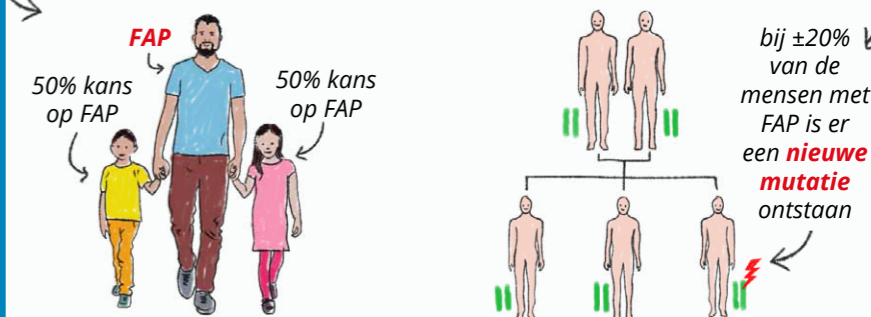
## Hoe erft FAP over?

FAP erft **autosomaal dominant** over. Kinderen van een ouder met FAP hebben ieder een **kans van 50%** (1 op de 2) om ook FAP te hebben. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.



## Wat betekent dit voor familieleden?

**Kinderen** van een persoon met FAP hebben **50% kans** om deze aanleg ook te hebben. Soms ontstaat een DNA-afwijking nieuw bij iemand. Tijdens de bevruchting of net daarna kan er een nieuwe fout ontstaan in het APC-gen. **Broers en zussen** hebben daarom alleen 50% kans op FAP als één van de ouders ook FAP heeft.



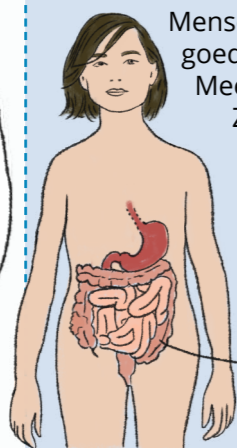
Voor erfelijkheidsadvies en -onderzoek kunnen familieleden zich door hun huisarts laten verwijzen naar een klinisch genetisch spreekuur. Meer informatie over het **informer** van familie vindt u op [www.erfelijkheid.nl/familie-vertellen](http://www.erfelijkheid.nl/familie-vertellen).

## Klachten en verschijnselen

### Dikke darm

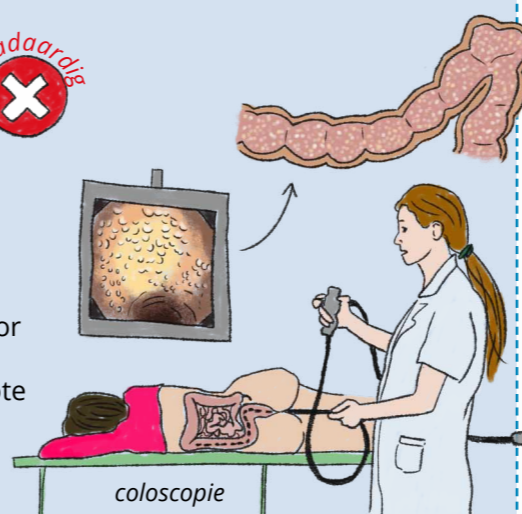


Naast polyposis in de dikke darm kunnen er bij FAP ook een aantal andere verschijnselen ontstaan.

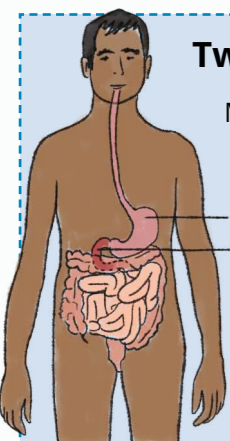


Mensen met FAP kunnen tientallen tot soms duizenden goedaardige **poliepen** in de dikke darm krijgen. Meestal ontstaan ze tussen 10- en 30-jarige leeftijd. Zonder controles en/of een operatie is het risico dat iemand met FAP **dikke darmkanker** ontwikkelt bijna 100%. Gemiddeld wordt darmkanker dan rond 40-jarige leeftijd ontdekt.

We adviseren daarom vanaf 10- à 12-jarige leeftijd eenmaal per 2 jaar een **kijkonderzoek van de dikke darm** (coloscopie). Door de poliepen op tijd **weg te halen**, kun je voorkomen dat ze darmkanker worden. Het kan zijn dat er te veel of te grote poliepen zijn om weg te kunnen halen. In dat geval adviseren we dat (een deel van) de dikke darm **verwijderd** wordt.

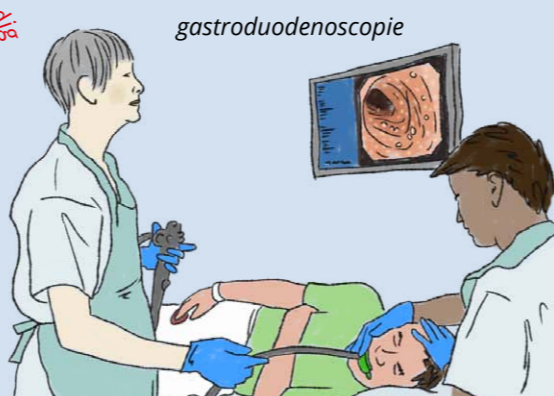


### Twaalfvingerige darm



Mensen met FAP hebben vaak ook poliepen in de **twaalfvingerige darm**. Meestal worden deze poliepen niet kwaadaardig; de kans op kanker in de twaalfvingerige darm is ongeveer 5-10%. Een deel van de mensen met FAP krijgt ook goedaardige poliepen in de maag.

Vanaf 25- à 30-jarige leeftijd adviseren we daarom een **kijkonderzoek van de maag en twaalfvingerige darm** (gastroduodenoscopie). Hoe vaak we dit adviseren hangt onder andere af van het aantal poliepen dat we vinden en hoe groot ze zijn. Soms is een operatie (uit voorzorg) nodig.



### Atypische FAP (AFAP)

**AFAP** lijkt op FAP. Het verschil is dat mensen met AFAP vaak minder poliepen in de dikke darm hebben (tientallen tot 100), en de poliepen meestal later ontstaan.

Het risico op dikke darmkanker is bij mensen met AFAP ook iets lager.

### Desmoïdtumoren

Bij ongeveer 15% van de mensen met FAP komen **desmoïdtumoren** voor. Dit zijn goedaardige weke delen tumoren, die op verschillende plekken in het lichaam kunnen ontstaan, maar vaak in de buik. Ondanks dat desmoïdtumoren goedaardig zijn, kunnen ze wel voor (ernstige) problemen zorgen als ze blijven groeien of andere weefsels verdringen.



### Andere verschijnselen

Mensen met FAP kunnen ook nog een aantal **andere verschijnselen** hebben die meestal niet gevaarlijk zijn voor de gezondheid:

- goedaardige pigmentafwijkingen in het netvlies (oog) (CHRPE)
- epidermoïdcysten (goedaardige huidtumoren)
- goedaardige tumoren in de botten (osteomen)

In zeldzame gevallen komen ook nog andere tumoren voor.



Dikke darm screening start bij AFAP daarom later, op 18-jarige leeftijd.

## Wat zijn de mogelijkheden bij een kindervens?

Meer informatie over een erfelijke aandoening en **kindervens** staat op [www.erfelijkheid.nl/kindervens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven](http://www.erfelijkheid.nl/kindervens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven). Voor informatie op maat kunt u een afspraak maken bij een **klinisch geneticus**.



## Psychosociale gevolgen

Mensen die ontdekken dat ze een erfelijke aandoening hebben kunnen hiervan **schrikken**. Bij de poliklinieken Klinische Genetica werken ook psychosociaal medewerkers. Zij kunnen u helpen met **vragen, twijfels en problemen**.

Vaak wordt gedacht dat het hebben van een erfelijke aandoening gevolgen heeft voor het afsluiten van **verzekeringen**. Dit is maar heel soms het geval. Meer informatie hierover staat op [www.erfelijkheid.nl/special/verzekeren](http://www.erfelijkheid.nl/special/verzekeren). Ook kunt u dit bespreken met uw klinisch geneticus.



## Meer informatie

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



Het **aantal poliepen** en de **leeftijd** waarop de poliepen worden vastgesteld, kan verschillen tussen en binnen families.