

Informatie over Juveniele Polyposis Syndroom (JPS)

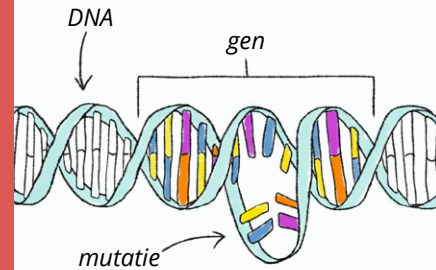
Juveniele Polyposis Syndroom is een **zeldzaam erfelijk syndroom**. Een syndroom is een combinatie van aandoeningen die ontstaan door één oorzaak.

JPS wordt meestal veroorzaakt door een **DNA-afwijking** (mutatie of pathogene variant) in het SMAD4-gen of het BMPR1A-gen.

Mensen met JPS hebben een verhoogd risico op het krijgen van **poliepen** in de maag, de dunne darm en de dikke darm. Soms hebben ze ook afwijkingen aan **bloedvatjes** of **bloedvaten**.

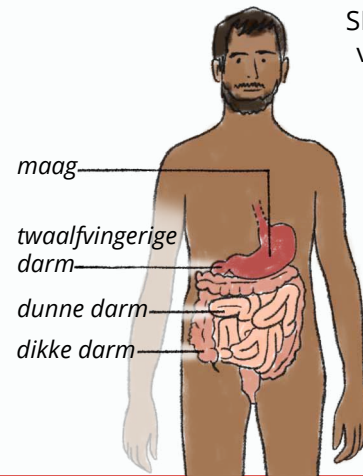
DNA, genen en mutaties

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

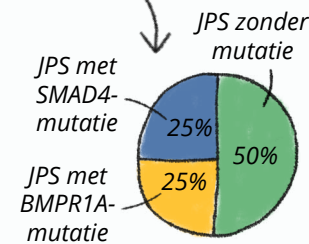


Diagnose

Poliepen zijn goedaardige uitstulpingen in het slijmvlies van de maag en de darmen. Er zijn verschillende soorten poliepen. Een patholoog kan onder de microscoop vaststellen dat het om poliepen van het **juvenile** type gaat. Er wordt aan **JPS** gedacht als iemand meerdere juveniele poliepen in het maagdarmkanaal heeft. Dan kan DNA-onderzoek worden gedaan. Als er een mutatie in het SMAD4-gen of het BMPR1A-gen wordt vastgesteld, is JPS bevestigd.

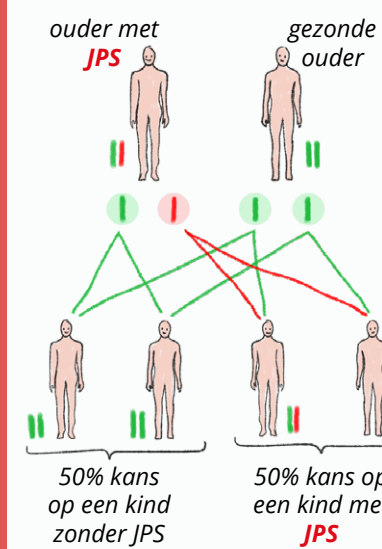


Niet bij iedereen met JPS wordt een mutatie gevonden. Bij 25% van de mensen bij wie DNA-onderzoek wordt gedaan wordt een **SMAD4-mutatie** gevonden, bij 25% een **BMPR1A-mutatie**.



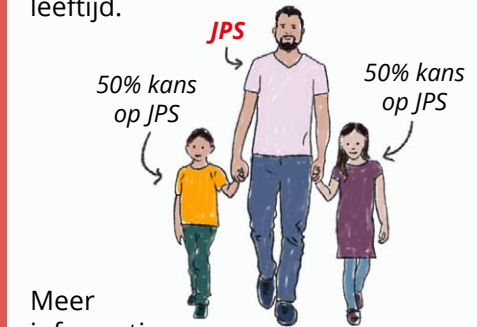
Hoe erft JPS over?

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



Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen en broers en zussen van personen met JPS hebben **50% kans** om ook deze aanleg te hebben. Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunt u uw huisarts vragen u te verwijzen naar een klinisch genetisch spreekuur. DNA-onderzoek bij SMAD4-mutaties kan verricht worden vanaf 3-jarige leeftijd. Bij BMPR1A-mutaties kan dat vanaf 15-jarige leeftijd.



Meer informatie over het **informer** van familie vindt u op www.erfelijkheid.nl/familie-vertellen.

Welke klachten en verschijnselen kunt u krijgen?



1 Voor alle mensen met JPS geldt:

Goedaardig De meeste mensen met JPS krijgen **poliepen** in de dikke darm. Sommige mensen krijgen ook poliepen in de maag of de dunne darm. Hoeveel poliepen er ontstaan en op welke leeftijd kan sterk verschillen, ook binnen 1 familie. Sommige mensen krijgen enkele poliepen, anderen mensen honderden. De meeste mensen met JPS krijgen poliepen voordat ze 20 jaar oud zijn. Vaak gaat het om poliepen van het **juvenile type**, maar andere poliepen komen ook voor.

Poliepen geven **meestal geen klachten**. Soms veroorzaken ze toch klachten, zoals buikpijn, bloedarmoede, diarree en verstopping.

Kwaadaardig Poliepen zijn goedaardig, maar sommige kunnen kwaadaardig worden. Mensen met JPS hebben daarom een hoger risico op **darmkanker** en **maagkanker**. Het risico op darmkanker ligt tussen de 35-65% (voor zowel SMAD4 als BMPR1A). Het risico op maagkanker is lager. Bij SMAD4 is het rond de 10%. Hoe hoog het risico op maagkanker bij BMPR1A is, is niet precies bekend.

Mensen met een SMAD4- of BMPR1A-mutatie adviseren we daarom **vanaf 15-jarige leeftijd**:

- Iedere 3 jaar een kijkonderzoek van de dikke darm (coloscopie) en een kijkonderzoek van de maag en twaalfvingerige darm (gastroduodenoscopie), zolang er geen poliepen zijn. Als er poliepen gezien worden is het advies deze onderzoeken ieder jaar te doen.
- Ook kan iedere 3 jaar onderzoek van de dunne darm worden overwogen.

De controles worden bij voorkeur in een **academisch centrum** gedaan.

Bij klachten of op grond van het familieverhaal wordt soms besloten **op jongere leeftijd** te starten met de controles.

Bij heel veel poliepen wordt soms uit voorzorg een **operatie** van de maag of de darm verricht.



2 Voor mensen met JPS door een SMAD4-mutatie geldt ook:

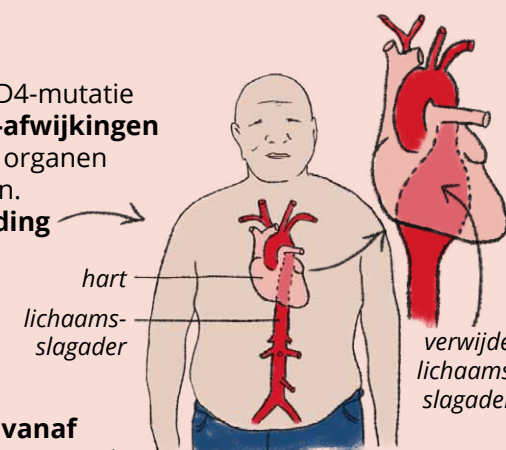
Mensen met een SMAD4-mutatie kunnen ook **Hereditaire Hemorragische Teleangiëctasieën (HHT)** hebben.

Bij HHT komt **verwijding van kleine bloedvatjes** in de huid en slijmvliesen (teleangiëctasieën) voor, waardoor bijvoorbeeld bloedneuzen kunnen ontstaan.

We adviseren screening op HHT in een gespecialiseerd HHT centrum (het St. Antonius Ziekenhuis in Nieuwegein of het Martini ziekenhuis in Groningen). Dit kan vanaf 3-jarige leeftijd.

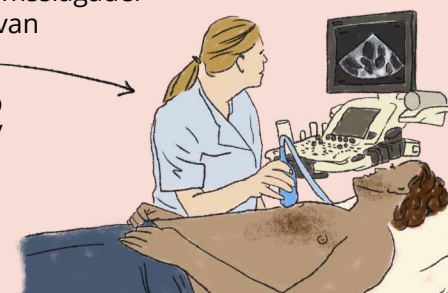
HHT wordt ook wel ook wel de ziekte van Rendu-Osler-Weber (ROW) genoemd.

Mensen met een SMAD4-mutatie kunnen ook **bloedvat-afwijkingen** (AVM) in verschillende organen krijgen, zoals de longen. Soms is er een **verwijding van de lichaamsslagader in de borstkas** (thoracale aorta) (10-40%).



Daarom adviseren we **vanaf 18-jarige leeftijd** tenminste iedere 5 jaar controle van de lichaamsslagader in de borstkas door middel van een hart-echo.

Meer informatie vindt u op www.antoniusziekenhuis.nl/longcentrum/row-expertisecentrum.



Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Meer informatie over een erfelijke aandoening en **kinderwens** staat op www.erfelijkheid.nl/kinderwens/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**.

Mensen denken vaak dat het hebben van een erfelijke aandoening gevolgen heeft voor het afsluiten van **verzekeringen**. Dit is maar heel soms het geval. Meer informatie hierover vindt u op www.erfelijkheid.nl/special/verzekeren. Ook kunt u dit bespreken met uw klinisch geneticus.

