

## **Informatie over NTHL1-geassocieerd tumor syndroom (NAT)**

### **Wat is NTHL1-geassocieerd tumor syndroom (NAT)?**

In Nederland ontwikkelt ongeveer 1 op de 25 mensen (4%) darmkanker tijdens het leven. 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. Soms heeft polyposis een erfelijke oorzaak op basis van een DNA-verandering (mutatie).

Omdat DNA-onderzoek van het NTHL1-gen nog niet zo lang wordt aangeboden, zijn de exacte risico's op poliepen en kanker voor dragers van een NTHL1-mutatie nog niet goed bekend. Meer onderzoek is nodig om hierover duidelijkheid te krijgen.

Mutaties in het NTHL1-gen zijn vastgesteld in enkele families waarin adenomateuze polyposis en/of meerdere vormen van kanker zijn voorgekomen. Naast adenomen in de dikke darm, kunnen er mogelijk ook adenomen in de twaalfvingerige darm (duodenum) ontstaan. De kans dat die kwaadaardig worden is minder groot dan bij adenomen in de dikke darm. Behalve adenomen kunnen er in de dikke darm ook andere soorten poliepen voorkomen.

Naast de verhoogde kans op darmkanker zijn er aanwijzingen dat mutaties in het NTHL1-gen ook een verhoogde kans op andere vormen van kanker geven. De kans op een andere vorm van kanker voor het 60<sup>e</sup> levensjaar wordt geschat op ongeveer 40% (6 tot 56%). De meest voorkomende vormen van kanker hierbij zijn borstkanker en baarmoederkanker, maar ook andere vormen van kanker zoals urinewegkanker en blaaskanker komen vaker voor dan gemiddeld.

Het is waarschijnlijk dat er in de toekomst meer bekend wordt over het NTHL1-geassocieerd tumor syndroom (NAT).

### **Welke medische adviezen zijn er?**

Op basis van de huidige inzichten geldt voor mensen met NAT vooralsnog het volgende controleadvies:

- vanaf 20 jaar: 1 keer per 2 jaar darmonderzoek (colonoscopie).
- vanaf 25 jaar: 1 keer per 1 - 5 jaar (frequentie afhankelijk van de bevindingen) maag-/dunne darmonderzoek (gastroduodenoscopie).

Voor vrouwen geldt ook:

- van 40 tot 60 jaar: 1 keer per jaar gynaecologisch onderzoek. Dit bestaat uit een echo van de baarmoeder, waarbij wat weefsel van de baarmoeder kan worden verwijderd en onderzocht.
- van 30 tot 60 jaar: jaarlijks consult op de polikliniek chirurgie (mammapoli) en een MRI-scan van de borsten.
- van 40 tot 50 jaar ook jaarlijks een mammografie (röntgenfoto van de borsten) en van 50 tot 75 jaar tweejaarlijks een mammografie.

Dit controleadvies kan wijzigen als er op termijn meer bekend wordt over NAT.

### **Hoe erft NAT over?**

NAT erft autosomaal recessief over. Iemand heeft alleen NAT als hij of zij in *beide* kopieën van het NTHL1-gen een mutatie heeft. Iemand die maar in één kopie van het gen een mutatie heeft, is drager. Voor dragers is er geen duidelijk verhoogd risico op het ontstaan van darmpoliepen en/of kanker.

Als beide ouders drager zijn, dan hebben ze een verhoogde kans op een kind met NAT. Deze kans is voor ieder kind 25% (1 op 4). Dit geldt zowel voor zonen als voor dochters.

### **Wat betekent dit voor familieleden?**

Ouders van iemand met NAT zijn meestal beiden gezonde drager van een mutatie in één kopie van het NTHL1-gen. Broers en zussen van iemand met NAT hebben ieder 25% (1 op 4) kans om ook beide mutaties te hebben. Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunnen broers en zussen zich door hun huisarts laten verwijzen naar een polikliniek klinische genetica.

Kinderen van iemand met NAT hebben alleen kans om de aandoening te krijgen als de andere ouder ook drager is van een NTHL1-mutatie. De kans hierop is waarschijnlijk klein.

### **Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?**

Algemene informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op <https://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?**

Meer informatie over NAT is te vinden op de website [https://erfelijkheid.nl/ziektes/nthl1\\_geassocieerde\\_polyposis](https://erfelijkheid.nl/ziektes/nthl1_geassocieerde_polyposis).

Informatie over het informeren van familieleden over de erfelijke aanleg voor kanker vindt u op de website <https://erfelijkheid.nl/erfelijk-en-dan/familie-vertellen-over-erfelijke-aanleg-kanker>.