

Informatie over het Li-Fraumeni syndroom (LFS)

Wat is het Li-Fraumeni syndroom (LFS)?

Het Li-Fraumeni syndroom is een zeer zeldzaam erfelijk tumorsyndroom met een sterk verhoogd risico op veel verschillende tumoren, waaronder borstkanker, hersentumoren en sarcomen (wekedelen tumoren en bottumoren). Tumoren komen zowel op kinderleeftijd als op volwassen leeftijd voor en geregeld krijgen personen met LFS meerdere keren kanker. Het levenslange risico op kanker is ongeveer 85%.

Welke medische adviezen zijn er?

Voor personen met LFS geldt, net als voor iedereen, het advies om niet te roken, alcohol in beperkte mate te nuttigen en de huid niet overmatig bloot te stellen aan zonlicht. Straling, zoals bij radiotherapie of CT scans, verhoogt het risico op het ontstaan van tumoren bij mensen met LFS en dient dus, indien mogelijk, vermeden te worden.

Geadviseerd wordt om controles voor kanker te laten plaatsvinden in een centrum met expertise op het vlak van het LFS. In Nederland zijn dit het NKI/AVL voor volwassenen en het Prinses Máxima Centrum voor Kinderoncologie voor kinderen. In deze centra worden de controles afgestemd op de meest recente wetenschappelijke studies over dit onderwerp.

Voor kinderen is het advies afhankelijk van de aard van de gevonden mutatie en de leeftijden waarop kanker in de familie is voorgekomen. Het advies bestaat minimaal uit:

- Elke 6 maanden lichamelijk onderzoek.
- Elke 6 maanden een echo van de buik.

Soms uitgebreid met:

- Jaarlijks een MRI van de hersenen.
- Jaarlijks een total body MRI.

De MRI scans worden elk half jaar verricht zodat de hersenen twee keer per jaar afgebeeld worden.

Vanaf 18-jarige leeftijd geldt het volgende advies:

- Jaarlijks een afspraak met een internist voor algemeen lichamelijk onderzoek.
- Jaarlijks een total body MRI en een MRI hersenen.
- Jaarlijks MRI onderzoek van de borsten vanaf 18 jaar voor vrouwen*.
- Vanaf 20 jaar, iedere 5 jaar een darmonderzoek (coloscopie), eenmalig onderzoek op de aanwezigheid van een bacterie (*Helicobacter pylori*) in de maag.
- Eenmalig een verwijzing naar de dermatoloog voor beoordeling van het huidtype en voorlichting over herkennen van huidkanker.

* Vrouwen kunnen ook overwegen om in plaats van borstcontroles uit voorzorg de borsten te laten verwijderen. Na een preventieve operatie is er bijna geen risico meer op borstkanker. Er is dan geen reden meer voor borstcontroles.

Wat is de oorzaak?

LFS wordt veroorzaakt door een verandering (mutatie) in het TP53-gen.

Hoe erft LFS over?

Zowel mannen als vrouwen kunnen drager zijn van LFS en de aanleg hiervoor doorgeven. Kinderen van een ouder met een TP53-mutatie hebben ieder een kans van 50% (1 op 2) om deze mutatie te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.

Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen van mensen met LFS hebben 50% kans om de aanleg voor de ziekte bij zich te dragen. Broers en zussen van personen met LFS hebben alleen 50% kans op de aanleg als één van de ouders ook de aanleg voor LFS draagt. De mutatie in het TP53-gen die LFS veroorzaakt kan ook bij iemand nieuw ontstaan. In dat geval is voor broers en zussen de kans om de aanleg te hebben 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?

Voor meer informatie kunt u terecht op de volgende websites: <https://erfelijkheid.nl/ziektes/lifraumeni-syndroom> en <https://lifraumeni.eu/> (deze laatste site voor eventueel lotgenoten contact) 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>.

22 november 2022.