

Informatie over juveniele polyposis syndroom ten gevolge van een SMAD4 mutatie

Wat is juveniele polyposis syndroom (JPS) ten gevolge van een SMAD4 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 SMAD4-gen.

Mensen met een mutatie in het SMAD4-gen hebben een sterk verhoogd risico op het krijgen van poliepen in de maag en de dunne- en dikke darm. 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.

De meeste poliepen geven echter helemaal geen klachten. De 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 en 65%. Hoe hoog het risico op maagkanker is, is niet precies bekend. Vanwege het verhoogde risico op kanker zijn regelmatige controles belangrijk. Soms wordt er uit voorzorg een operatie van de maag of darm verricht.

De meeste mensen met een mutatie in het SMAD4-gen hebben ook verschijnselen passend bij Hereditaire Hemorragische Teleangiëctasieën (HHT). Bij deze aandoening zijn de kleine bloedvaatjes in de huid en slijmvliezen verwijd (in medische termen: teleangiëctasieën), waardoor bijvoorbeeld bloedneuzen kunnen ontstaan. Ook kunnen bloedvatafwijkingen (in medische termen: AVM's) voorkomen in diverse organen, zoals de longen. Ook kan er een verwijding van de lichaamsslagader in de borstkas (thoracale aorta) optreden.

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:

- screening op HHT kan vanaf 3-jarige leeftijd gestart worden.
- controle van de lichaamsslagader in de borstkas tenminste elke vijf jaar vanaf 18-jarige leeftijd.
- 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.
- bij klachten of op grond van het familie verhaal wordt er soms besloten al eerder te starten met deze controles.
- onderzoek dient in een gespecialiseerd centrum verricht te worden
 - voor HHT en de controle van de lichaamsslagader kan dit via de HHT-expertise centra: Antonius ziekenhuis in Nieuwegein en Martini ziekenhuis in Groningen.
 - De controles van de maag en darmen bij voorkeur via een academisch centrum.

Hoe erft JPS over?

JPS erft autosomaal dominant over. Zowel mannen als vrouwen kunnen drager zijn van JPS 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 personen met JPS ten gevolge van een mutatie in het SMAD4-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 om de erfelijke aanleg te hebben 50%.

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://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.

Meer informatie over HHT is te vinden via de volgende website:

<https://www.antoniusziekenhuis.nl/specialismen/longcentrum/row-expertisecentrum>

JPS = juveniele polyposis syndroom

HHT = Erfelijke Hemorragische Teleangiëctasieën. Dit wordt ook wel de ziekte van Rendu-Osler-Weber (ROW) genoemd.