



Informatie over Lynch syndroom ten gevolge van een mutatie in het PMS2-gen

PMS2-genmutaties en het voorkomen van darmkanker, baarmoederkanker en andere tumoren

Darmkanker komt vaak voor en is meestal niet erfelijk. In Nederland krijgen ongeveer 1 op de 16 mannen en 1 op de 20 vrouwen darmkanker. Dit betekent dat in één familie meerdere mensen darmkanker kunnen krijgen, zonder dat er een erfelijke oorzaak hoeft te zijn. Bij 5-10% van alle mensen met darmkanker is er wel een erfelijke oorzaak.

Baarmoederkanker komt bij ongeveer 1 op de 20 vrouwen voor. Meestal is baarmoederkanker niet erfelijk. Bij 2-5% van alle vrouwen met baarmoederkanker is er wel een erfelijke oorzaak.

Van een aantal genen (erffactoren) is bekend dat een verandering (mutatie) hierin een verhoogde kans geeft op het krijgen van darm- en/of baarmoederkanker. De belangrijkste erfelijke oorzaak van darmkanker en baarmoederkanker is het Lynch syndroom.

PMS2 is één van de genen die betrokken zijn bij het Lynch syndroom.

Mensen met een PMS2-mutatie hebben een kans van tussen de 7 en 22% om tijdens het leven darmkanker te krijgen. Vrouwen met een PMS2-mutatie hebben ook een kans van 7-24% op het krijgen van baarmoederkanker. Deze kansen zijn duidelijk lager dan bij mensen met Lynch syndroom veroorzaakt door mutaties in één van de andere Lynch genen, maar wel hoger dan in de algemene bevolking.

De gemiddelde leeftijd waarop darm- en baarmoederkanker wordt vastgesteld bij mensen met Lynch syndroom is jonger dan bij mensen zonder deze erfelijke aanleg.

Op basis van de huidige kennis zijn er nu géén aanwijzingen dat mensen met een PMS2-mutatie een verhoogd risico hebben op andere vormen van kanker die bij Lynch syndroom voor kunnen komen (o.a. eierstokkanker, maagkanker en kanker van de urinewegen).

De kans op het krijgen van kanker wordt beïnvloed door meerdere factoren, zoals het wel of niet doen van regelmatige controles, maar ook door leefstijl (zoals eetpatroon, beweging en roken).

Welke medische adviezen zijn er?

Regelmatige controles hebben als doel de kanker in een vroeg stadium te ontdekken en de kans op genezing groter te maken.

Voor mensen met Lynch syndroom gelden de volgende adviezen voor periodiek onderzoek:

- Vanaf 35 jaar één keer in de twee jaar een darmonderzoek (colonoscopie) door de maag-darm-lever-arts.

De beginleeftijd voor darmcontroles is in 2022 in overleg met beroepsverenigingen van de klinische genetici en maag-darm-leverartsen verhoogd van 25 naar 35 jaar, vanwege het later beginnende risico op darmkanker bij PMS2.

- Voor vrouwen van 40 tot 60 jaar elk jaar onderzoek van de baarmoeder door de gynaecoloog. Het risico op eierstokkanker is niet duidelijk verhoogd. Daarom geldt voor de eierstokken geen advies voor controle of een preventieve operatie.



- Op volwassen leeftijd éénmalig testen op de aanwezigheid van een bacterie in de maag, de *Helicobacter pylori*. Deze maagbacterie kan een langdurige ontsteking van het maagslijmvlies veroorzaken. Deze ontsteking verhoogt de kans op maagkanker. Als de bacterie aanwezig is, dan kan daarvoor een kuur met antibiotica worden gegeven. De huisarts of maag-darm-leverarts kan de test aanvragen. Een ademtest of ontlastingsonderzoek is daarvoor het meest geschikt, behalve als iemand maagzuurremmers (zogenaamde protonpomp-remmers) gebruikt. Dan is bloedonderzoek de beste keuze.

Voor andere tumoren worden geen controles aanbevolen.

Hoe erft een PMS2-mutatie over?

Mannen en vrouwen kunnen drager zijn van een PMS2-mutatie en deze doorgeven. Kinderen van een ouder met een mutatie hebben ieder een kans van 50% (1 op 2) om deze mutatie ook te hebben. Dit geldt voor zonen en dochters.

Het lijkt niet vaak voor te komen dat een PMS2-mutatie bij iemand nieuw ontstaat. Meestal is de mutatie afkomstig van één van de ouders.

Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen, broers, zussen en ouders van iemand met een PMS2-mutatie hebben 50% kans om deze mutatie ook te hebben.

Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunnen familieleden zich op volwassen leeftijd door hun huisarts laten verwijzen naar een polikliniek klinische genetica.

Als na DNA-onderzoek blijkt dat familieleden drager zijn van de erfelijke aanleg, dan gelden voor hen ook adviezen voor extra darmcontroles (voor mannen en vrouwen) en extra baarmoedercontroles (voor vrouwen). Kinderen van bewezen dragers kunnen (op volwassen leeftijd) ook weer DNA-onderzoek laten doen.

Als blijkt dat familieleden geen drager zijn, dan zijn extra controles niet nodig en is er ook geen reden voor DNA-onderzoek bij hun kinderen.

Als er (nog) niet wordt gekozen voor DNA-onderzoek, dan is het voor eerstegraads familieleden (broers, zussen, kinderen en ouders) van bewezen dragers eventueel mogelijk (tijdelijk) extra darmcontroles te krijgen, totdat DNA-onderzoek uitwijst of deze controles echt nodig zijn of niet.

Waar vind ik meer informatie?

Meer informatie over het Lynch syndroom vindt u op <https://erfelijkheid.nl/ziektes/lynch-syndroom>.

Een infographic (uitleg met illustraties) over het Lynch syndroom kunt u vinden op <https://www.vkgn.org/lynch-syndroom-infographic-117/>.

Algemene informatie en een filmpje (beeldverhaal) over een erfelijke aanleg voor kanker zijn te vinden op <https://erfelijkheid.nl/erfelijk/kanker-erfelijk>.



Patiëntenvereniging en lotgenotencontact: <http://www.lynch-polyposis.nl/>.

Informatie over een gezonde leefstijl en de rol hiervan bij kanker staat op de website van het KWF: <https://www.kwf.nl/kanker-voorkomen>.

Januari 2025