



Informatie over Lynch syndroom door een mutatie in het MSH6-gen (MSH6-Lynch syndroom)

MSH6-Lynch syndroom 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/variant) hierin een verhoogde kans geeft op het krijgen van darmkanker en/of baarmoederkanker. De belangrijkste erfelijke oorzaak van darmkanker en baarmoederkanker is het Lynch syndroom (LS).

MSH6 is één van de genen die betrokken zijn bij het Lynch syndroom. Dit wordt dan MSH6-Lynch syndroom (MSH6-LS) genoemd.

Mensen met MSH6-LS hebben een kans van tussen de 20 en 40% om in hun leven darmkanker te krijgen. Vrouwen met MSH6-LS hebben ook een kans van 20 tot 50% op het krijgen van baarmoederkanker.

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

Mensen met MSH6-LS hebben ook een verhoogde kans op andere vormen van kanker, zoals eierstokkanker, maagkanker en kanker van de urinewegen. De kans op deze vormen van kanker is lager dan 10%. Er is meestal geen reden voor regelmatige controles hiervoor.

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 MSH6-LS gelden de volgende adviezen voor controles:

- Vanaf 30 jaar één keer in de twee jaar een darmonderzoek (colonoscopie) door de maag-darm-lever-arts (MDL-arts).
- Voor vrouwen van 40 tot 60 jaar elk jaar onderzoek van de baarmoeder en de eierstokken door de gynaecoloog.
- Op volwassen leeftijd een keer 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 MDL-arts kan de test aanvragen. Een ademtest of ontlastingsonderzoek is daarvoor het meest geschikt, behalve als iemand maagzuurremmers (zogenoemde protonpomp-remmers) gebruikt. Dan is bloedonderzoek de beste keuze.

Een preventieve verwijdering van de baarmoeder en de eierstokken en eileiders kan overwogen worden. Dit is afhankelijk van leeftijd en eventuele kinderwens. Dit kan verder worden besproken met de gynaecoloog.

Bij klachten als pijn bij het plassen of bloed in de urine is het belangrijk een afspraak te maken bij de huisarts. De huisarts kan als het nodig is doorverwijzen naar een uroloog voor onderzoek van de blaas en de urinewegen.

Hoe erft een MSH6-mutatie over?

Mannen en vrouwen kunnen een MSH6-mutatie hebben en deze doorgeven. Kinderen van een ouder met een MSH6-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 MSH6-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 MSH6-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 de MSH6-mutatie hebben, dan gelden voor hen ook adviezen voor extra darmcontroles (voor mannen en vrouwen) en extra baarmoedercontroles (voor vrouwen). Kinderen van mensen met de mutatie kunnen (op volwassen leeftijd) ook weer DNA-onderzoek laten doen.

Als blijkt dat familieleden de mutatie niet hebben, 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 kunnen eerstegraads familieleden (broers, zussen, kinderen en ouders) van mensen met een MSH6-mutatie vanaf 30-jarige leeftijd extra darmcontroles laten doen, totdat DNA-onderzoek uitwijst of deze controles echt nodig zijn of niet.



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 mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een polikliniek klinische genetica.

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>.

November 2025