



Informatie over Lynch syndroom door een mutatie in het PMS2-gen (PMS2-Lynch syndroom)

PMS2-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).

PMS2 is één van de genen die betrokken zijn bij het Lynch syndroom. Dit wordt dan PMS2-Lynch syndroom (PMS2-LS) genoemd.

Mensen met PMS2-LS hebben een kans van tussen de 5 en 15% om tijdens het leven darmkanker te krijgen. Vrouwen met PMS2-LS hebben ook een kans van 10 tot 15% 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 syndroom genen.

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

We denken dat mensen met PMS2-LS geen verhoogde kans hebben op andere vormen van kanker die bij Lynch syndroom voor kunnen komen (zoals 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 PMS2-LS gelden de volgende adviezen voor controles:

- Vanaf 35 jaar één keer in de twee jaar een darmonderzoek (colonoscopie) door de maag-darm-lever-arts (MDL-arts).
- Voor vrouwen van 50 tot 60 jaar elk jaar onderzoek van de baarmoeder door de gynaecoloog.



Bij vrouwen na de overgang kan een preventieve verwijdering van de baarmoeder en de eileiders overwogen worden. Het verwijderen van de eierstokken is niet nodig. Dit kan verder worden besproken met de gynaecoloog.

Hoe erft een PMS2-mutatie over?

Mannen en vrouwen kunnen een PMS2-mutatie hebben en deze doorgeven. Kinderen van een ouder met een PMS2-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 de PMS2-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 PMS2-mutatie vanaf 35-jarige leeftijd extra darmcontroles laten doen, 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>.