

Landelijk Cursorisch onderwijs AIOS klinische genetica

Onderwerp	Oncogenetica (anders dan borst/darm) + kinderoncogenetica
Datum	12 februari 2026 (toets 5 maart 2026)
Tijd	10.30-16.30
Plaats	Vergadercentrum Vredenburg, Utrecht
Inhoudsdeskundigen	Mechanismen van tumorigenese Prof. dr. Marjolijn Ligtenberg, hoogleraar Molecular Tumor Genetics, RadboudUMC Marjolijn.Ligtenberg@radboudumc.nl Erfelijke hematologische maligniteiten Dr. Barbara van Paassen, klinisch geneticus Erasmus MC b.vanpaassen@erasmusmc.nl Kinderoncogenetica Dr. Floor Duijkers, klinisch geneticus UMCU F.A.M.Duijkers@umcutrecht.nl Erfelijk endocriene tumoren en nierkanker Dr. Bernadette van Nesselrooij, klinisch geneticus UMCU B.P.M.vanNesselrooij@umcutrecht.nl Erfelijk melanoom en pancreascarcinoom Dr. Thomas Potjer, klinisch geneticus LUMC t.p.potjer@lumc.nl
Contactpersoon	Layla Damen, AIOS klinische genetica, AUMC l.damen@amsterdamumc.nl
Staflid LCO	Daniël Hoekman, klinisch geneticus, Erasmus MC d.hoekman@erasmusmc.nl

Programma

Tijd	Onderwerp	Spreker
10.30-11.15	Mechanismen van tumorigenese in de erfelijke context	Marjolijn Ligtenberg
11.15-11.20	<i>Pauze</i>	
11.20-12.05	Erfelijke hematologische maligniteiten	Barbara van Paassen
12.05-12.10	<i>Pauze</i>	
12.10-12.55	Erfelijk melanoom en pancreascarcinoom	Thomas Potjer
12.55-13.40	Lunchpauze	
13.40-14.40	Kinderoncogenetica	Floor Duijkers
14.40-14.50	<i>Pauze</i>	
14.50-15.50	Erfelijke endocriene tumoren en nierkanker	Bernadette van Nesselrooij
15.50-16.00	<i>Pauze</i>	
16.00-16.15	Casuïstiek	
16.15-16.30	Mededelingen AKG	

Leerdoelen

Moleculaire en biologische mechanismen van tumorigenese

1. De AIOS kent de belangrijkste genetische mechanismen van tumorigenese, waaronder driver- en passenger-mutaties, genomische instabiliteit en klonale selectie, en kan aangeven welke hiervan aanwijzingen geven voor een erfelijke kankerpredispositie.
2. De AIOS kan globaal de werking beschrijven van belangrijke DNA-reparatiemechanismen (zoals HRR, MMR, NER en BER) en bij welke erfelijke tumorsyndromen deze een rol spelen.
3. De AIOS kan uitleggen hoe tumor-evolutie en subclonale varianten ontstaan en kan bij de interpretatie van somatische tumoruitslagen aan de hand van kenmerken (zoals variant-allelfrequentie) onderscheiden welke bevindingen passen bij een onderliggende erfelijke kankerpredispositie.

Erfelijke hematologische maligniteiten

4. De AIOS weet wanneer op basis van klinische bevindingen en familieanamnese gedacht zou moeten worden aan een erfelijke predispositie voor hematologische maligniteiten.
5. De AIOS kan bij afwijkingen in beenmergonderzoek/moleculaire diagnostiek onderscheiden welke bevindingen passen bij een erfelijke aanleg voor hematologische maligniteiten.
6. De AIOS kan, wanneer op basis van afwijkende bevindingen aan een erfelijke predispositie wordt gedacht, een passend vervolgplan formuleren voor genetische diagnostiek, en bij een aangetoonde predispositie de weg vinden voor overleg over beleid, surveillance en familieonderzoek.

Kinderoncogenetica

7. De AIOS kan kenmerken herkennen die wijzen op een erfelijke kankerpredispositie op de kinderleeftijd.
8. De AIOS kan de belangrijkste kenmerken benoemen van een aantal veelvoorkomende kinderoncogenetische syndromen, waaronder bijbehorende tumortypen, leeftijd bij presentatie en overige klinische verschijnselen.
9. De AIOS kan de voornaamste biologische verschillen tussen kinder- en volwassen tumoren benoemen

Erfelijk melanoom en pancreascarcinoom

10. De AIOS kan de genetische tumorpredispositiesyndromen benoemen waarbij melanoom en/of pancreascarcinoom voorkomen, inclusief de onderliggende genen, bijkomende klinische kenmerken en criteria voor genetische diagnostiek.
11. De AIOS kan uitleggen wat de implicaties zijn van een erfelijke aanleg voor de patiënt en diens familie, inclusief indicaties voor surveillance (al dan niet in studieverband).

Erfelijke endocriene tumoren

12. De AIOS kan de genetische oorzaken van endocriene tumoren benoemen en kan de bijbehorende syndromale kenmerken herkennen en criteria voor genetische diagnostiek.
13. De AIOS kan de consequenties van een erfelijke aanleg voor endocriene tumoren uitleggen met betrekking tot surveillance, follow-up en familieonderzoek.

Erfelijke nierkanker

14. De AIOS kan de belangrijkste erfelijke predisposities voor nierkanker benoemen, inclusief genetische oorzaak, klinische presentatie, consequenties voor surveillance en familieonderzoek en criteria voor genetische diagnostiek.

Literatuur

Verplicht

- Kuzbari Z et al. Germline-focused analysis of tumour-detected variants in 49,264 cancer patients: ESMO Precision Medicine Working Group recommendations. *Ann Oncol*. 2023 Mar;34(3):215-227. PMID: 36529447. doi: 10.1016/j.annonc.2022.12.003. Epub 2022 Dec 16.
- Daenen LGM et al. Screening naar genetische predispositie voor myeloïde maligniteiten: bij wie, hoe en waarom? *NED TIJDSCHR HEMATOL* 2025;22:164–74.
- Sargen MR et al. Impact of Transcript (p16/p14ARF) Alteration on Cancer Risk in CDKN2A Germline Pathogenic Variant Carriers. *JNCI Cancer Spectr*. 2022 Nov 1;6(6):pkac074. PMID: 36269225. doi: 10.1093/jncics/pkac074
- Kratz CP et al. Predisposition to cancer in children and adolescents. *Lancet Child Adolesc Health*. 2021 Feb;5(2):142-154. PMID: 33484663. DOI: 10.1016/S2352-4642(20)30275-3
- Butz H et al. Molecular genetic testing strategies used in diagnostic flow for hereditary endocrine tumour syndromes. *Endocrine*. 2021 Mar;71(3):641-652. doi: 10.1007/s12020-021-02636-x
- Earmonn R. Maher. Hereditary renal cell carcinoma syndromes: diagnosis, surveillance and management. *World Journal of Urology* (2018) 36:1891–1898. PMID: 29680948 doi: 10.1007/s00345-018-2288-5

Facultatief

- Siebert R et al. Towards a WHO classification of genetic tumour syndromes. *Med Genet*. 2025 Nov 8;37(4):257-265. PMID: 41210224; doi: 10.1515/medgen-2025-2029.
- Bakhuizen JJ et al. Comparison of clinical selection-based genetic testing with phenotype-agnostic extensive germline sequencing to diagnose genetic predisposition in children with cancer: a prospective diagnostic study. *Lancet Child Adolesc Health*. 2024 Oct;8(10):751-761. PMID: 39159644. doi: 10.1016/S2352-4642(24)00144-5.
- Book chapter Genetics of Endocrine and Neuroendocrine Neoplasias <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK65830.11/?report=reader>
- Brandi et al ML. Multiple endocrine neoplasia type 1 (MEN1): recommendations and guidelines for best practice. *Lancet Diabetes Endocrinol* 2025 13: 699–721. PMID: 40523372. doi:10.1016/S2213-8587(25)00119-6
- Wolters WPG et al. Multidisciplinary integrated care pathway for von Hippel–Lindau disease. *Cancer* 2022 Aug 1;128(15):2871-2879. PMID: 35579632. DOI:10.1002/cncr.34265
- Amar L et al. International consensus on initial screening and follow-up of asymptomatic SDHx mutation carriers. *Nat Rev Endocrinol*. 2021 Jul;17(7):435-444. PMID: 34021277. doi: 10.1038/s41574-021-00492-3.
- Genereviews MEN1 <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1538/>
- Genereviews VHL <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1463/>
- Genereviews hereditary paraganglioma-pheochromocytoma syndromes <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1548/>
- Endotext <https://www.endotext.org/>
-