

Informatie over MUTYH-geassocieerde Polyposis (MAP)

Adenomateuze poliepen zijn goedaardige tumoren van de dikke darm. Ze kunnen een voorloper zijn van darmkanker. Als iemand veel poliepen heeft wordt dat polyposis genoemd. Dit kan een erfelijke oorzaak hebben. Eén van de erfelijke vormen is MUTYH-geassocieerde Polyposis (MAP). MAP komt voor bij ongeveer 1 op de 10.000 personen.

Wat is MUTYH-geassocieerde Polyposis?

MAP is een zeldzame erfelijke aandoening, waarbij goedaardige poliepen (vooral adenomen) in de dikke darm voorkomen. Het aantal poliepen kan per persoon variëren tussen tien(tallen) en honderden. De poliepen kunnen kwaadaardig worden als zij niet worden verwijderd; er ontstaat dan dikke darmkanker. Zonder controles en/of een operatie is de kans dat iemand met MAP dikke darmkanker ontwikkelt ongeveer 60-70%. De gemiddelde leeftijd waarop darmkanker dan ontdekt wordt is ongeveer 50 jaar.

Mensen met MAP ontwikkelen meestal poliepen rond 40 tot 50-jarige leeftijd. Soms worden al eerder poliepen gezien; de poliepen kunnen vanaf de leeftijd van 18-20 jaar ontstaan.

Bij een deel van de MAP-patiënten ontstaan ook poliepen in het eerste deel van de dunne darm: de twaalfvingerige darm. Het risico dat deze poliepen in kanker ontaarden is klein (4%).

Bij MAP is er een licht verhoogd risico op een aantal andere vormen van kanker. Deze risico's zijn echter niet zo hoog dat daarvoor controles nodig zijn.

Welke medische adviezen zijn er?

Voor iemand met MAP worden controles geadviseerd volgens onderstaand schema:

- Vanaf 18- à 20-jarige leeftijd eenmaal per 2 jaar een kijkonderzoek van de dikke darm (coloscopie).
- Vanaf 25- à 30-jarige leeftijd eenmaal per 5 jaar een kijkonderzoek van maag en twaalfvingerige darm (gastro-duodenoscopie). De frequentie kan worden verhoogd bij het vinden van poliepen.

Bij deze controles zal geprobeerd worden alle ontdekte poliepen te verwijderen. Als er zo veel poliepen ontstaan dat dit niet goed meer mogelijk is, kan besloten worden tot een verwijdering van (een deel van) de dikke darm.

Wat is de oorzaak?

MAP wordt veroorzaakt door DNA-afwijkingen (mutaties) in het MUTYH-gen. Dit kan worden vastgesteld door middel van DNA-onderzoek in bloed. Als er in beide kopieën van het MUTYH-gen een mutatie wordt aangetoond, is de diagnose MAP gesteld.

Hoe erft MAP over?

MAP erft autosomaal recessief over. Iemand heeft alleen MAP als hij of zij in *beide* kopieën van het MUTYH-gen een mutatie heeft. Iemand die maar in één kopie van het gen een afwijking heeft is drager. Voor dragers is er geen duidelijk verhoogd risico op het ontstaan van darmpoliepen of

darmkanker. Als beide ouders drager zijn, dan hebben ze een verhoogde kans op een kind met MAP. Deze kans is voor ieder kind 25% (1 op 4). Dit geldt zowel voor zonen als voor dochters.

Wat betekent dit voor familieleden?

Ouders van iemand met MAP zijn meestal beiden gezonde drager van een mutatie in één kopie van het MUTYH gen. Broers en zussen van een persoon met MAP hebben ieder 25% (1 op 4) kans om ook beide mutaties te erven. Voor kinderen (zonen en dochters) van een ouder met MAP is de kans op MAP zeer klein. Alleen als de andere ouder drager is kunnen zij MAP hebben. Een DNA-test bij de partner is daarom mogelijk. In de algemene bevolking is ongeveer 1 op de 100 (1%) van de mensen drager van één mutatie in het *MUTYH*-gen.

Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunnen broers en zussen en eventueel partners van mensen met MAP 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?

Voor meer informatie kunt u terecht op de volgende websites: www.lynch-polyposis.nl/ en <https://erfelijkheid.nl/ziektes/mutyh-geassocieerde-polyposis-map>