



*Elke mens heeft een genetische code die zo uniek is als zijn vingerafdruk. De stam van de boom stelt een DNA-molecule voor. De boom zelf staat symbool voor de stamboom, die van groot belang is bij het evalueren van de familiale voorgeschiedenis.*

# DARMKANKER

ERFELIJKHEIDSONDERZOEK



# INHOUD

<b>01</b>	Erfelijke belasting voor darmkanker	4
<b>02</b>	Erfelijkheidsonderzoek	4
<b>03</b>	Verloop van een erfelijkheidsonderzoek	5
<b>04</b>	Resultaten	6
<b>05</b>	Psychologische opvang	6
<b>06</b>	Erfelijkheidsonderzoek in de praktijk: een illustratie	7
<b>07</b>	Afspraken	9

# 01 ERFELIJKE BELASTING VOOR DARMKANKER

In sommige families komt een erfelijke belasting voor darmkanker voor.

We gaan ervan uit dat ongeveer 5 procent van alle darmkankerpatiënten een erfelijke belasting heeft.

Families met een erfelijke belasting voor darmkanker zijn als volgt te herkennen:

- ▲ darmkanker wordt vastgesteld op relatief jonge leeftijd, vaak jonger dan 50 jaar
- ▲ darmkanker komt voor bij verschillende verwanten

De kans op erfelijkheid evalueren, is belangrijk. Zo kunnen we inschatten hoe groot het risico is dat ook andere familieleden darmkanker ontwikkelen. Dat risico moeten we kennen om een goed opvolgingsbeleid uit te stippelen. Mensen die een verhoogd risico hebben, worden het best opgevolgd vanaf jonge leeftijd. Zo kan darmkanker sneller vastgesteld worden, wat de kans op genezing vergroot.

In deze brochure geven we informatie over genetisch advies en erfelijkheidsonderzoek voor darmkanker.

# 02 ERFELIJKHEIDSONDERZOEK

Erfelijkheidsonderzoek is vooral belangrijk wanneer darmkanker frequent in een familie voorkomt of familieleden op relatief jonge leeftijd treft.

Met vragen over erfelijkheid bij darmkanker kunt u terecht bij uw huisarts of behandelend specialist. Als er een vermoeden van erfelijkheid is, kan uw arts u doorverwijzen naar het genetisch centrum. U kunt ook rechtstreeks een afspraak maken op onze polikliniek in het UZ Gent of op onze raadgevingen in de partnerziekenhuizen.

## 03 VERLOOP VAN EEN ERFELIJKHEIDSONDERZOEK

### Stamboom

U maakt eerst een afspraak voor een erfelijkheidsonderzoek. Tijdens die raadpleging gaan we na of darmkanker in uw familie erfelijk bepaald kan zijn. We maken altijd eerst een stamboom op. Samen met u bekijken we de samenstelling van de familie en gaan we na bij wie kanker werd vastgesteld en op welke leeftijd. Doe dus best op voorhand navraag bij familieleden. Van familieleden die kanker kregen, is het nuttig om te weten over welk soort kanker het precies ging (darmkanker, darmpoliepen, baarmoederkanker, ...), hoe oud ze waren bij de diagnosestelling en op welke leeftijd ze overleden. Die gegevens verzamelen is soms delicaat. We kunnen samen met u bekijken hoe u dit het best aanpakt.

### Het erfelijkheidsonderzoek zelf

Als de stamboomgegevens wijzen op een mogelijke erfelijke belasting voor darmkanker, stellen we een erfelijkheidsonderzoek voor. Om een genetisch onderzoek te starten, is een bloedafname meestal voldoende. Het remgeld dat u aangerekend krijgt, is meestal beperkt.

Er bestaan twee belangrijke erfelijke vormen van darmkanker: de erfelijke vormen van polyposis (FAP, MAP en PPAP) en Lynchsyndroom.

- ▲ Bij de polyposissyndromen ontstaan bij aangetaste familieleden vele (meestal tientallen) poliepen in de dikke darm.
- ▲ Bij Lynchsyndroom komen darmpoliepen minder voor, maar komt darmkanker voor in de familie en vaak ook baarmoederkanker.

Momenteel onderzoeken we voor darmkanker verschillende genen: APC, MUTYH, NTHL1, POLD1 en POLE voor erfelijke polyposissyndromen en MLH1, MSH2, MSH6 en PMS2 voor Lynchsyndroom. Als er vroeger nog geen mutatie werd gevonden, neemt het labo-onderzoek in totaal een viertal maanden in beslag. Is er wel een gekende mutatie dan zijn de resultaten gekend na een viertal weken. Wanneer het resultaat van het onderzoek gekend is, bespreken we dit altijd persoonlijk met u tijdens een raadpleging.

## 04 RESULTATEN

De resultaten tonen aan of darmkanker in uw familie erfelijk bepaald is. Wanneer we erfelijkheid kunnen aantonen, kunnen we aan andere familieleden erfelijkheidsonderzoek aanbieden om na te gaan of ze het genetisch defect hebben overgeërfd. De kans op het overerven van de genetische afwijking is meestal 50%. Zowel mannen als vrouwen kunnen drager zijn en kunnen het genetisch defect doorgeven aan hun kinderen.

De dragers van de genetische afwijking laten zich het best nauwgezet opvolgen om darmkanker vroegtijdig op te sporen. Ze kunnen ook een aantal behandelingen overwegen die het risico op darmkanker kunnen verkleinen. Wie geen drager is, kan door erfelijkheidsonderzoek gerustgesteld worden.

Als we geen erfelijkheid kunnen aantonen, kunnen we ook geen verder erfelijkheidsonderzoek aanbieden. Het risico op darmkanker bij andere familieleden moeten we dan inschatten op basis van de familiale voorgeschiedenis. We stellen dan, op basis van dit risico, een aangepast opvolgingsprogramma voor.

## 05 PSYCHOLOGISCHE OPVANG

We kunnen een gesprek met een psycholoog inplannen. De ervaring leert ons dat mensen die met het risico op een genetische diagnose geconfronteerd worden, soms ongerust zijn. Ook de weerslag op andere gezins- of familieleden mag niet onderschat worden. Daarom kunnen we steeds psychologische begeleiding en opvolging voorzien als dat nodig is.

## 06 ERFELIJKHEIDSONDERZOEK IN DE PRAKTIJK: EEN ILLUSTRATIE

Els komt op consultatie uit bezorgdheid: er komt darmkanker voor in haar familie (figuur 1). Ze is 27 jaar oud en heeft zelf nooit kanker gehad. Tijdens de raadpleging maken we een stamboom op. Daaruit blijkt dat een aantal familieleden langs haar vaders kant darmkanker ontwikkelden: haar oom Marc kreeg darmkanker toen hij 48 jaar was, haar tante Greet kreeg de diagnose toen ze 53 was en haar grootmoeder overleed aan de ziekte op 47-jarige leeftijd.

Els komt tijdens de consultatie te weten dat de kans groot is dat erfelijkheid een rol speelt bij het ontstaan van darmkanker in haar familie. Een erfelijkheidsonderzoek lijkt zeker zinvol. Ze is wel wat verwonderd dat er niet onmiddellijk bloed bij haar afgenomen wordt. De arts vertelt haar dat een erfelijkheidsonderzoek in de eerste plaats wordt uitgevoerd bij iemand die darmkanker kreeg. De kans om een mutatie te vinden is bij die personen het grootst. Els had op voorhand al met haar oom Marc over het erfelijkheidsonderzoek gesproken en ze weet dat haar oom hier zeer positief tegenover staat. Ze besluit een afspraak te maken in de genetische polikliniek, samen met haar oom Marc, zodat het erfelijkheidsonderzoek bij hem gestart kan worden.

Wanneer ze samen op consultatie komen, krijgt Marc informatie over het hoe en het waarom van het erfelijkheidsonderzoek en wordt ook stilgestaan bij zijn motivatie. Marc wil op vraag van zijn nicht Els aan het onderzoek meewerken. Hij had dit vroeger zelf al overwogen. Hij bespreekt dit ook in alle openheid met zijn kinderen. Hij is wel bezorgd over de mogelijke gevolgen van een ongunstig resultaat. Vooral het idee dat zijn kinderen een defect gen kunnen hebben overgeërfd, vindt hij niet makkelijk.

Voor de bloedafname ondertekent Marc een formulier waarin hij verklaart voldoende geïnformeerd te zijn over het onderzoek en de implicaties van de mogelijke resultaten. Hij is wat verwonderd dat het onderzoek een viertal maanden in beslag zal nemen, maar wanneer de arts hem uitleg geeft over het moleculair onderzoek kan hij hier begrip voor opbrengen.

Een viertal maanden later krijgt Marc een brief thuis waarin hij leest dat het onderzoek is afgewerkt en dat hij op de raadpleging wordt verwacht om het resultaat te bespreken. Els en haar oom besluiten samen naar de raadpleging te komen. Ze krijgen te horen dat, zoals werd verwacht, een afwijking of mutatie in het MLH1-gen werd gevonden. Deze genetische afwijking ligt aan de basis van het erfelijk voorkomen van darmkanker. Marc had de mogelijkheid van dragerschap besproken met zijn oncoloog en had al beslist om te kiezen voor een intensieve opvolging als hij drager zou zijn, om zo het risico zo klein mogelijk te houden.

Els verwacht dat er nu onmiddellijk bij haar bloed zal afgenomen worden voor een erfelijkheidsonderzoek om na te gaan of ze ook draagster is van de afwijking. De arts vertelt haar echter dat het beter zou zijn om eerst haar vader te onderzoeken. De vader van Els heeft namelijk 50% kans op dragerschap. Als hij de mutatie niet heeft overgeërfd, dan hoeven zijn kinderen niet getest te worden. Els is wat ontgoocheld, maar dat haar vader mogelijk geen drager is, vindt ze een comfortabele gedachte. Ze is ook tevreden dat het onderzoek bij haar vader veel minder lang zal duren dan dat bij haar oom. Nu de mutatie in het MLH1-gen gekend is, kan veel sneller bepaald worden of iemand drager is of niet.

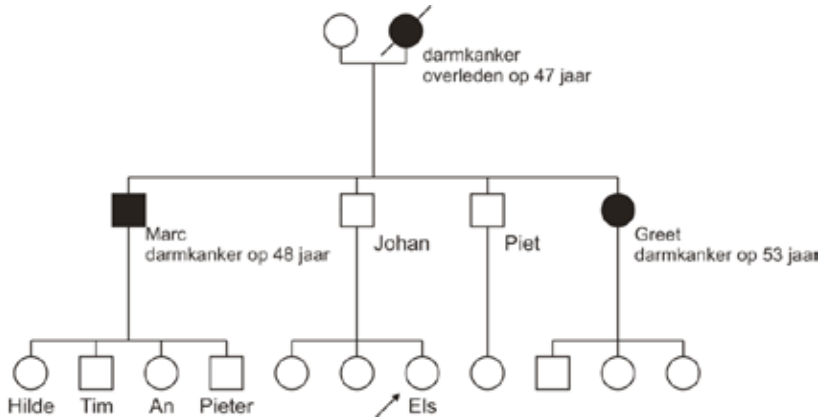
Haar vader kan een viertal weken later al op consultatie komen om het resultaat van de test te bespreken. Hij blijkt geen drager te zijn. Els is enorm blij met dit resultaat. Het betekent immers dat zij en haar zussen de MLH1-mutatie niet kunnen overgeërfd hebben en dat hun risico op darmkanker niet hoger is dan dat van andere mensen van hun leeftijd. Els besluit zich vanaf de leeftijd van 50 jaar te laten opvolgen.

Marc's oudste dochter Hilde weet niet of ze dit onderzoek wel wil laten uitvoeren. Ze twijfelt of ze een slecht resultaat zou aankunnen en besluit nog wat af te wachten. Marc's jongere dochter, An, is ervan overtuigd dat ze het onderzoek wil laten uitvoeren. Ze maakt een afspraak op de polikliniek en krijgt er informatie over de verschillende aspecten van het onderzoek. Ze heeft ook een gesprek met een psycholoog. Ze wisselt met hem van gedachten over de redenen om dit onderzoek te laten uitvoeren en over de eventuele gevolgen voor haar verdere leven. An vertelt dat ze zich intensief zal laten opvolgen (regelmatig preventief darmonderzoek) als ze draagster zou blijken te zijn. Ze heeft de ziekte van haar vader van nabij beleefd toen hij chemotherapie kreeg en wil dit zelf tot elke prijs vermijden. Daarnaast spelen haar kinderen een belangrijke rol in haar beslissing. An wil er altijd voor hen zijn en daarom wil ze de kans dat ze ooit ziek zou worden zo klein mogelijk maken.

Na 4 weken komt An opnieuw op de polikliniek om het resultaat van de test te vernemen. Het onderzoek heeft aangetoond dat ze de mutatie van haar vader heeft overgeërfd. Na een eerste fase van heftige emoties hervindt ze vrij vlug een zeker evenwicht. Ze weet waar ze aan toe is en put daar kracht uit. Ze vindt het ook een geruststellend gedachte dat ze steeds op de polikliniek terecht kan bij de arts en de psycholoog, voor medische informatie en psychologische ondersteuning als het resultaat moeilijk om dragen blijkt.

In de volgende maanden wordt er veel gepraat over een mogelijk erfelijkheidsonderzoek in de familie. Een aantal familieleden wil het onderzoek niet laten uitvoeren, andere, zowel mannen als vrouwen, willen zekerheid en maken een afspraak. Ook Hilde zet uiteindelijk de stap. Na afronding van het onderzoek blijkt ze geen draagster te zijn. Ze is enorm gerustgesteld, maar voelt zich toch wat schuldig naar haar zus toe.





Figuur 1

Schematische weergave van de stamboom van Els, die aangeduid is met een pijl. In deze figuur vertegenwoordigen de cirkels vrouwelijke verwanten, de vierkante symbolen stellen mannelijke familieleden voor. Els heeft 2 zussen, haar vader, Johan, heeft 2 broers en een zus: Marc, Piet en Greet. Wanneer een symbool zwart is ingekleurd betekent het dat deze persoon de aandoening ontwikkeld heeft, in dit geval darmkanker.

## 07 AFSPRAKEN

U kunt een afspraak maken via het secretariaat van het Centrum voor medische genetica. De mutualiteit betaalt de consultatie terug, u betaalt enkel het remgeld. Als u resultaten van vroegere onderzoeken of medische verslagen hebt (van uzelf of uw familieleden), is het nuttig om die mee te brengen naar de raadpleging.





---

## Centrum voor medische genetica

T +32 (0)9 332 36 03  
info.cmgg@uzgent.be  
[www.uzgent.be/medischegenetica](http://www.uzgent.be/medischegenetica)

Deze brochure werd enkel ontwikkeld voor gebruik binnen het UZ Gent. Alle rechten voorbehouden. Niets uit deze uitgave mag worden veeveelvoudigd, opgeslagen in een geautomatiseerd gegevensbestand of openbaar gemaakt, in enige vorm of op enige wijze, zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van het UZ Gent.

---

Universitair Ziekenhuis Gent  
C. Heymanslaan 10 | B 9000 Gent  
T +32 (0)9 332 21 11 | E [info@uzgent.be](mailto:info@uzgent.be)

[www.uzgent.be](http://www.uzgent.be)

Volg ons op

