

Familiale
Adenomateuze
Polypose

Infobrochure
voor patiënten en hun familie





Inleiding 3

Wat is Familiale Adenomeuze Polypose of FAP? 4

Wat zijn poliepen? 4

Wat is de maagdarmltractus? 5

Hoe kan men weten dat men FAP heeft? 6

Hoe onderzoekt men het colon en het rectum? 6

Hoe wordt FAP overgeërfd? 8

Hoe verloopt een erfelijkheidsonderzoek? 10

Wat is de erfelijkheidsraadpleging? 10

Waarom is vroegtijdige diagnose belangrijk? 11

Waaruit bestaat de behandeling? 11

Wanneer wordt de operatie uitgevoerd? 11

Welke soorten operaties bestaan er? 11

Is laparoscopische chirurgie mogelijk? 15

Is FAP enkel een aandoening van de dikke darm? 16

Is FAP enkel een aandoening van het darmstelsel? 16

Wat is het verschil tussen FAP en MAP? 17

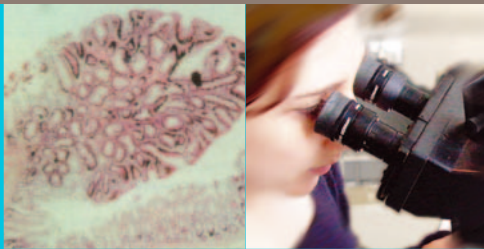
FAP Familiale Adenomeuze Polypose

Deze brochure wil een antwoord bieden op de meest frequent gestelde vragen van personen met **Familiale Adenomeuze Polypose (FAP)** en hun verwanten.

De informatie die u hierin vindt, is bedoeld als aanvulling en zeker niet om de gesprekken met artsen, verpleegkundigen en andere leden van het verzorgingsteam te vervangen.

We willen van deze inleiding gebruik maken om de twee voornaamste boodschappen van deze brochure te beklemtonen, namelijk dat personen met Familiale Adenomeuze Polypose zeer regelmatig en intensief moeten gevolgd worden en dat familieleden met een risico op de aandoening eveneens onderzocht moeten worden en dit vanaf jonge leeftijd.

Indien u nog vragen heeft of meer uitleg wenst omtrent deze aandoening, aarzel dan niet om uw arts te raadplegen.



Poliepen zijn abnormale uitgroeiingen in de dikke darm, net paddenstoelen.

Wat is Familiale Adenomateuze Polypose of FAP ?

FAP is een erfelijke aandoening die voornamelijk de dikke darm aantast (colon en rectum). Personen met deze aandoening ontwikkelen op jonge leeftijd, meestal als tiener of jonge volwassene, honderden tot duizenden poliepen over heel de dikke darm. Deze aandoening is gevaarlijk omdat in deze poliepen kanker zal ontstaan.

De aandoening kan zich op verschillende manieren uiten (leeftijd van voorkomen, aantal poliepen, geassocieerde symptomen) afhankelijk van de ene persoon tot de andere. De symptomen kunnen ook verschillen van de ene familie tot de andere.

Andere benamingen voor deze aandoening zijn *Erfelijke Polypose van het Colon*, *Familiale Polypose* of het *Syndroom van Gardner*.

Wat zijn poliepen ?

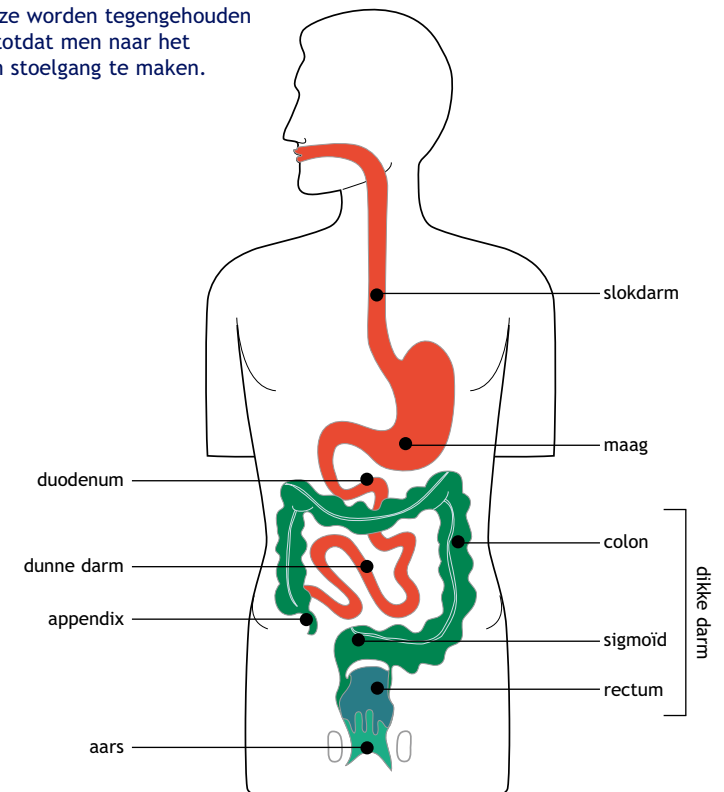
Poliepen zijn abnormale paddenstoelachtige uitgroeiingen in de darm. Bij sommige mensen kunnen poliepen overgeërfd zijn. Dit is het geval bij FAP. Bij FAP komen deze poliepen voor in de dikke darm (colon en rectum) vanaf de adolescentie. Later kunnen ze ook in de maag of de dunne darm voorkomen. De grootte van poliepen kan variëren van minder dan 1 mm tot enkele centimeters.

Er zijn verschillende soorten poliepen, maar de poliepen die voorkomen bij FAP zijn adenomateuze poliepen, vandaar ook de naam Familiale Adenomateuze Polypose of FAP. Zulke adenomateuze poliepen kunnen mettertijd ontaarden in kanker. Het is daarom heel belangrijk dat alle personen met een erfelijk risico op FAP tijdig opgespoord en onderzocht worden en dit vanaf de adolescentie. FAP is een ernstige aandoening, maar als ze tijdig wordt opgespoord kan ze op preventieve wijze worden behandeld.

Wat is de maagdarmtractus ?

De maagdarmtractus of het gastrointestinaal kanaal is een holle buis die begint aan de mond en eindigt aan de aars. De maagdarmtractus bevat verschillende onderdelen zoals de slokdarm, de maag, de dunne darm en de dikke darm, die op zijn beurt bestaat uit het colon, het sigmoïd en het rectum.

Nadat het voedsel is verteerd en de voedingsstoffen opgenomen zijn in de dunne darm, gaan de resten door de dikke darm, waar het overtollige vocht wordt opgenomen. Voedselresten komen in het rectum terecht waar ze worden tegengehouden door de aars totdat men naar het toilet gaat om stoelgang te maken.





Regelmatige darmonderzoeken moeten beginnen op jonge tienerleeftijd.



Coloscopie: bij dit onderzoek is de afgebeelde camera verbonden met een flexibele, verlichte holle buis.

Hoe kan men weten dat men FAP heeft ?

Men kan de aandoening hebben zonder het te weten. **De meeste patiënten ontwikkelen poliepen zonder enig symptoom te vertonen.**

Volgende klachten kunnen soms voorkomen:

1. Bloed in de stoelgang
2. Diarree
3. Constipatie (verstopping)
4. Buikkrampen

Het is beslist **niet veilig te wachten tot er klachten of symptomen optreden.** Het is van het allergrootste belang dat ouders of voogden ervoor zorgen dat hun kinderen vanaf 11-jarige leeftijd onderzocht worden, ook al hebben ze geen klachten.

Er zijn twee manieren om FAP vast te stellen:

1. Darmonderzoek (colon en rectum)
2. Genetisch onderzoek

Hoe onderzoekt men het colon en het rectum ?

Vroegtijdige diagnose is uiterst belangrijk voor het tijdig opsporen en voorkomen van kanker. Regelmatige darmonderzoeken moeten beginnen op jonge tienerleeftijd, want als FAP tijdig ontdekt wordt zal de chirurgische behandeling bijna steeds succesvol zijn. Daarenboven zullen deze regelmatige onderzoeken een persoon waarbij geen poliepen werden gevonden, kunnen geruuststellen.

Personen die een risico lopen op FAP moeten aanvankelijk jaarlijks een darm-onderzoek ondergaan (zelfs indien er geen poliepen werden gevonden) aangezien poliepen op zeer verschillende leeftijden kunnen verschijnen.

Flexibele sigmoidoscopie:

Dit is het eerste onderzoek dat kan uitgevoerd worden om de binnkant van het sigmoïd (een deel van het colon) en het rectum te bekijken. Dit onderzoek gebeurt met een flexibele, holle buis met een lichtje in, een sigmoidoscoop genaamd, die via de aars wordt binnengebracht.

Met het cameraatje op het einde van de sigmoidoscoop kan de arts zien of er poliepen of kanker aanwezig zijn. Als er gedurende het onderzoek poliepen werden

gevonden zal de arts een biopsie uitvoeren, d.w.z. er een klein stukje van wegnemen. Dit is pijnloos en wordt meestal niet gevoeld. Dit stukje weefsel wordt naar het laboratorium gestuurd waar men onderzoekt of de poliep adenomateus is. Indien het om adenomateuze poliepen gaat moet de rest van de darm zeker onderzocht worden met een coloscopie.

Coloscopie:

Dit onderzoek gebeurt eveneens door een flexibele, verlichte holle buis. Het laat de arts toe veel verder in de dikke darm te kijken dan bij een sigmoïdoscopie. De hele dikke darm kan hiermee worden onderzocht. Gedurende dit onderzoek kunnen eveneens stukjes weefsel weggenomen worden voor verdere analyse. Voor het onderzoek wordt de patiënt een slaapmiddel toegediend zodat de patiënt gedurende het onderzoek zich kan ontspannen of zelfs slapen.

Rx - coloninloop:

Bij dit onderzoek wordt een witte contrastvloeistof, Barium genaamd, in het colon opgespoten zoals een lavement. Dankzij deze contraststof kan men de volledige afdijning van het colon bekijken op een radiografie. Eventuele poliepen kan men zien op de radiografie, tenzij ze te klein zijn. Als er poliepen worden waargenomen wordt een volledige coloscopie aangeraden.

Om deze onderzoeken van de darm te kunnen uitvoeren moet bij de patiënt eerst de dikke darm worden voorbereid. Deze voorbereiding bestaat uit inname van laxativa en vloeistof zodat de stoelgang uit het colon verwijderd wordt. Dit is nodig om alle delen van het colon grondig te kunnen bekijken.

Uw arts zal de nodige richtlijnen en raadgevingen verstrekken voor het onderzoek.

Samengevat, stellen we de volgende onderzoeksfrequentie voor bij personen met risico op FAP

leeftijd 11 - 44 jaar	flexibele sigmoïdoscopie of coloscopie jaarlijks
leeftijd 45 - 64 jaar	flexibele sigmoïdoscopie of coloscopie om de 3 jaar
leeftijd vanaf 65 jaar	flexibele sigmoïdoscopie of coloscopie om de 5 jaar

Zo er bij één van deze onderzoeken poliepen worden gevonden, zal er meestal een darmoperatie worden aangeraden. Deze aanbevelingen kunnen gewijzigd worden in functie van het genetisch onderzoek.



FAP wordt meestal overgeërfd van een ouder die de aandoening heeft.

Hoe wordt FAP overgeërfd ?

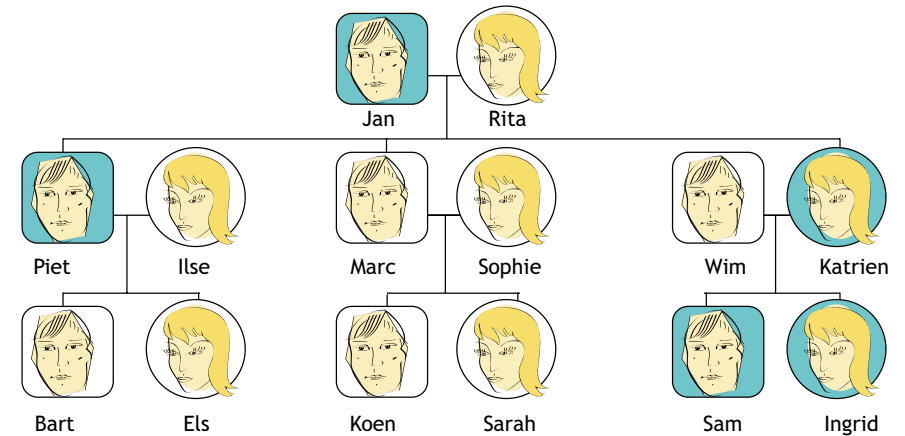
FAP is een erfelijke aandoening, veroorzaakt door een fout in een gen, het APC-gen (Adenomeuze Polypose Coli). Dit APC-gen bevindt zich bij iedereen op chromosoom 5. Af en toe treden fouten (mutaties) op in het DNA waaruit de genen zijn opgemaakt. Dit maakt dat het APC-gen verkeerde informatie draagt, wat leidt tot het ontstaan van poliepen in de darm of FAP.

FAP wordt meestal overgeërfd van een ouder die de aandoening heeft. Elk kind, jongen of meisje, van een ouder met FAP heeft 50% kans (of één kans op twee) om de mutatie die de aandoening veroorzaakt over te erven en dus de aandoening te krijgen. Deze manier van overerving wordt **autosomaal dominante** overerving genoemd. De aandoening kan doorgegeven worden aan de kinderen ook nadat de ouder zijn of haar darm heeft laten verwijderen. Kinderen die de mutatie geërfd hebben, kunnen deze op hun beurt ook weer doorgeven aan hun toekomstige kinderen.

Wanneer men de aandoening niet heeft overgeërfd kan men deze dus ook niet doorgeven aan de kinderen.

Volgend voorbeeld illustreert deze manier van overerving:

1. Jan heeft FAP, zijn echtgenote Rita heeft de aandoening niet. Ze hebben drie kinderen, Piet, Marc en Katrien. Elk van deze kinderen heeft één kans op twee om de ziekte over te erven. In dit geval zijn Piet en Katrien aangetast.
2. Piet en zijn echtgenote Ilse hebben twee kinderen. Ondanks het feit dat beide kinderen één kans op twee hadden om de ziekte over te erven, is geen van beiden aangetast.
3. Marc en zijn echtgenote Sophie hebben twee kinderen. Aangezien Marc niet is aangetast, bestaat er ook geen risico voor zijn kinderen.
4. Katrien en Wim hebben twee kinderen. Beide kinderen hadden één kans op twee om de ziekte over te erven, in dit geval zijn ze allebei aangetast.



man met polypose



gezonde man



vrouw met polypose

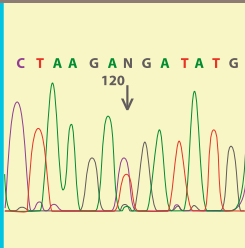


gezonde vrouw

Toch heeft ongeveer een derde van de FAP-patiënten geen aangetaste ouder. Zij zijn zelf de eerste aangetaste persoon. Men spreekt dan van een nieuwe mutatie bij deze personen. Zij kunnen de ziekte wel doorgeven aan hun kinderen.

Tot slot bestaat er nog een zeldzame vorm van polyposis die veroorzaakt wordt door een defect in het MYH-gen (**MYH-geassocieerde polyposis = MAP**).

Dit is een erfelijke vorm van polyposis welke, in tegenstelling tot FAP, niet autosomaal dominant maar **autosomaal recessief** overgeërfd wordt. Bij recessieve aandoeningen moet een kind van zowel de vader als van de moeder het afwijkende gen erven om de ziekte te ontwikkelen. Beide ouders hebben de aandoening niet maar zijn slechts drager van de mutatie. Als gevolg hiervan treedt bij MAP de ziekte slechts in één generatie op (zie verder p. 17).



Foutjes of mutaties in het APC-gen zijn verschillend in elke familie.



Vroegtijdige diagnose is belangrijk. Men kan door middel van een bloedstaal het verantwoordelijke gen opzoeken.

Hoe verloopt een erfelijkheidsonderzoek ?

Dankzij wetenschappelijk onderzoek is er veel vooruitgang geboekt in het domein van de erfelijkheids- of DNA-analyse. Het gen dat verantwoordelijk is voor FAP (de autosomaal dominante vorm) is gekend sinds 1991. Met een bloedstaal, waaruit men het erfelijk materiaal (DNA) isoleert, kan men dit APC-gen gaan onderzoeken op foutjes.

Deze foutjes of mutaties in het APC-gen die de ziekte veroorzaken, zijn verschillend in elke familie, wat betekent dat voor elke familie afzonderlijk de fout moet worden opgezocht. Eens de oorzakelijke mutatie gevonden is in een familie, kunnen verschillende leden uit die familie getest worden om na te gaan of ze het normale of het foutieve gen bezitten. Deze mutatieanalyse is niet altijd even gemakkelijk en werkt momenteel ook niet voor alle families.

Indien de mutatie in een familie gevonden is, kan dus predictief bloedonderzoek gebeuren bij familieleden met een risico op de aandoening, bijvoorbeeld de kinderen van een aangetaste persoon. Het genetisch onderzoek kan gebeuren vanaf de leeftijd van 11-12 jaar omdat er zich vanaf die leeftijd poliepen kunnen vormen. Als dit onderzoek aantoont dat een **verwante het foutieve APC-gen NIET** heeft, dan kan deze persoon zeker zijn dat hij of zijn kinderen de ziekte niet zullen ontwikkelen en dat zij de aandoening niet kunnen doorgeven. Verdere darmonderzoeken zijn hier dan ook niet meer nodig.

Indien het bloedonderzoek daarentegen aantoont dat een persoon **drager is van het foutieve APC-gen**, dan moet de darm van deze persoon onderzocht worden om poliepen op te sporen.

Indien in een familie predictief bloedonderzoek mogelijk en gewenst is, zal genetisch advies verstrekt worden op verschillende tijdstippen van het onderzoek, zowel voor de bloedafname als bij het meedelen van de resultaten. Deze gesprekken zullen de betrokkenen helpen bij het begrijpen en het leren omgaan met het resultaat van het bloedonderzoek.

Wat is de erfelijkheidsraadpleging ?

Wanneer FAP in uw familie voorkomt, wordt aangeraden om contact op te nemen met een genetisch centrum waar erfelijkheidsraadplegingen worden verstrekt door genetici. Er zijn 8 genetische centra in België.

Tijdens de erfelijkheidsraadpleging kan de geneticus u helpen om:

1. een beter begrip te verkrijgen van de ziekte, de diagnose, het natuurlijk verloop van de ziekte en de behandelingsmogelijkheden
2. een beter inzicht te verkrijgen in de erfelijkheid van de aandoening en het risico voor de verwanten

3. beter te leren omgaan met het erfelijkheidsrisico van uw kinderen
4. beslissingen te nemen in verband met gezinsuitbreiding
5. beter te leren omgaan met de gevolgen van uw ziekte in het dagelijks leven

Waarom is vroegtijdige diagnose belangrijk ?

Vroegtijdige diagnose is belangrijk om poliepen tijdig op te sporen en ze te verwijderen voordat ze ontaarden in kanker. Vroegtijdige diagnose leidt dus tot vroegtijdige behandeling en een beter resultaat van de behandeling.

Waaruit bestaat de behandeling ?

Aangezien polypose bestaat uit honderden tot duizenden kleine poliepen in de dikke darm is het onmogelijk om ze één voor één te verwijderen. Op dit ogenblik is er slechts één manier om alle poliepen te verwijderen en te voorkomen dat ze in kanker zouden ontaarden, namelijk het operatief verwijderen van de dikke darm.

Wanneer wordt de operatie uitgevoerd ?

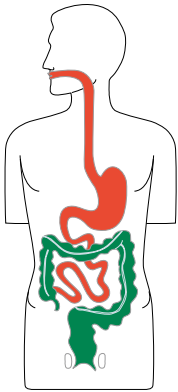
Bij volwassenen zal de operatie uitgevoerd worden zodra er poliepen aanwezig zijn. Bij kinderen, daarentegen, zal men wachten met de operatie tot ze ongeveer 17 of 18 jaar oud zijn. Het is niet nodig vroeger in te grijpen, tenzij uw arts anders adviseert. In elk geval wordt het tijdstip van de operatie bij een kind bepaald na overleg met de tiener zelf, zijn ouders, de gastro-enteroloog die hem behandelt en de chirurg. De beslissing wordt genomen op basis van de ernst van de aandoening. Er wordt zoveel mogelijk rekening gehouden met het schoolgaan, de opleiding en andere persoonlijke gegevens van de tiener.

Welke soorten operaties bestaan er ?

Er bestaan drie verschillende operaties voor FAP:

1. Colectomie met ileorectale anastomose (IRA)
2. Totale proctocolectomie met ileoanale pouchanastomose (IAA)
3. Totale proctocolectomie met permanente ileostomie

Na de onderzoeken zal de chirurg met de patiënt overleggen welk type van operatie voor hem/haar het best geschikt is.



Colectomie met ileorectale anastomose.

1. Colectomie met ileorectale anastomose (IRA)

Chirurgische procedure

Deze operatie bestaat uit het volledig verwijderen van het colon met behoud van het rectum. Het uiteinde van de dunne darm (ileum) wordt dan verbonden (anastomose) met het rectum. Daarom noemt men deze verbinding een ileorectale anastomose. Na deze operatie blijft men meestal 8 tot 12 dagen in het ziekenhuis. De meeste mensen hernemen hun normale activiteiten na ongeveer 6 weken. Zware inspanningen, zoals het heffen van zware gewichten, worden best gedurende drie maanden vermeden.

Na deze operatie gaan mensen gemiddeld 3 tot 4 maal per dag naar het toilet en kan de stoelgang vloeibaarder zijn dan voorheen. Indien er diarree optreedt, kunnen tabletjes loperamide ingenomen worden. Deze tabletjes vertragen de werking van de darm en zijn niet verslavend.

Deze operatie kan niet uitgevoerd worden:

- indien de patiënt reeds rectumkanker heeft;
- indien er reeds teveel rectumpoliepen aanwezig zijn;
- indien de patiënt onregelmatig op controle zal komen na de ingreep.

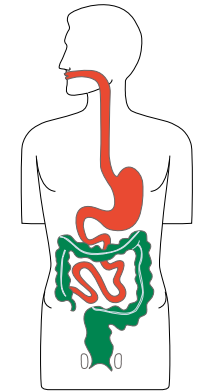
Het leven na de operatie

Sommige mensen ondervinden na de operatie darmlast bij het eten van bepaalde voedingswaren. Anderen hebben daarentegen geen enkele last en kunnen op elk moment eten wat ze willen. Het is belangrijk dat iedere persoon voor zich uitmaakt welke voeding het best bij hem past.

Controle-onderzoeken na de operatie

Na dit type operatie is het noodzakelijk één tot tweemaal per jaar een onderzoek van het rectum uit te voeren, een rectoscopie, en dit levenslang. De bedoeling van deze controles is alle poliepen die zouden ontstaan in het achtergelaten rectum tijdig te verwijderen. Indien men deze controles niet regelmatig laat uitvoeren is er een verhoogd risico op het ontstaan van kanker in het rectum.

Aangezien er ook poliepen in de maag en het duodenum kunnen voorkomen, wordt ook hiervoor verdere follow-up aangeraden (zie verder p. 16).



Totale proctocolectomie met ileoanale pouchanastomose.

2. Totale proctocolectomie met ileoanale pouchanastomose (IAA)

Chirurgische procedure

Deze operatie bestaat uit het verwijderen van het colon en het rectum, terwijl de aars ter plaatse blijft. Er wordt een kunstmatig rectum aangemaakt, een pouch genaamd, met het laatste stukje van de dunne darm. Deze pouch wordt verbonden aan de aars zodat de stoelgang normaal kan worden opgehouden. De stoelgang wordt gestockeerd in de pouch totdat men naar het toilet gaat.

Deze operatie wordt meestal uitgevoerd in twee stadia:

Eerste stadium

Het colon en het rectum worden verwijderd en de pouch wordt aangemaakt en aan de aars gehecht. Deze operatie is redelijk ingewikkeld en daarom is het soms nodig de pouch als het ware wat te laten "rusten" om te helen. Hiervoor wordt een tijdelijke ileostomie aangelegd boven het niveau van de pouch. De stoelgang verlaat de darm via deze ileostomie en wordt opgevangen in een zakje aan de buitenkant van het lichaam, op de buikwand gedragen. Dit zakje moet regelmatig worden leeggemaakt. Gemiddeld blijft men 10 tot 12 dagen in het ziekenhuis na deze operatie. Gewoonlijk kan licht werk hervat worden 4 tot 6 weken na de ingreep.

Tweede stadium

Na minimum twee maanden, wanneer de pouch goed geheeld is, wordt de ileostomie terug afgesloten door een tweede operatie, zodat de stoelgang nu via de pouch naar de aars loopt en via de aars het lichaam verlaat. Na deze tweede ingreep blijft men gemiddeld 4 tot 8 dagen in het ziekenhuis. Gewoonlijk kan licht werk hervat worden 4 tot 6 weken na de ingreep.

Soms is het mogelijk de operatie in éénmaal volledig uit te voeren, zonder tijdelijke ileostomie. Dit zal door de chirurg beslist worden tijdens de operatie.

Totale proctocolectomie met ileoanale pouchanastomose (IAA)



Linkerfoto:
Kunstmatig rectum of pouch.

Het leven na de operatie

Aanvankelijk hebben de meeste mensen een zachte en frequente stoelgang. Na het genezingsproces gaan ze gemiddeld 4 tot 6 maal per dag naar het toilet. Indien men frequenter naar het toilet moet, kunnen tabletjes loperamide ingenomen worden. Deze tabletjes vertragen de werking van de darm en zijn niet verslavend.

Het is normaal geen probleem om de stoelgang nog wat op te houden eens men de drang voelt om naar het toilet te gaan. Sommige patiënten moeten 's nachts ook naar het toilet gaan en voelen zich veiliger met het dragen van een klein verband.

Sommige mensen ondervinden na de operatie darmlast bij het eten van bepaalde voedingswaren. Anderen hebben daarentegen geen enkele last en kunnen op elk moment eten wat ze willen. Het is belangrijk dat iedere persoon voor zich uitmaakt welke voeding het best bij hem past. In dit stadium kan het raadzaam zijn een diëtiste te raadplegen.

Controle-onderzoeken na de operatie

Het voordeel van deze operatie is dat er geen risico meer is om kanker te ontwikkelen in het rectum. Het nadeel is dat het lang duurt (6 tot 18 maanden) alvorens de patiënt het optimale functionele resultaat behaalt van 4 tot 6 stoelgangen per dag. Gedurende deze beginperiode zullen regelmatige adviezen én controles nodig zijn. Nadien zal de patiënt jaarlijks worden teruggezien voor een klinisch onderzoek en een endoscopisch onderzoek van de pouch.

Aangezien er ook poliepen in de maag en het duodenum kunnen voorkomen, wordt ook hiervoor verdere follow-up aangeraden (zie verder p. 16).

3 Totale proctocolectomie met permanente ileostomie

Chirurgische procedure

In zeldzame gevallen zal de patiënt reeds kanker van het rectum hebben wanneer polypose wordt vastgesteld. De enige behandelingsmogelijkheid is dan een volledige verwijdering van het colon en het rectum. Het laatste stukje van de dunne darm wordt door de buikwand naar buiten gebracht (permanente ileostomie).

Totale proctocolectomie met permanente ileostomie

Totale proctocolectomie met permanente ileostomie.

Het leven na de operatie

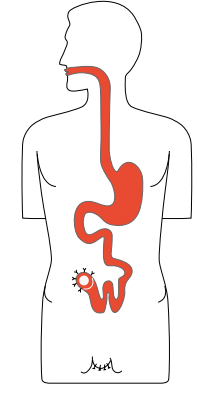
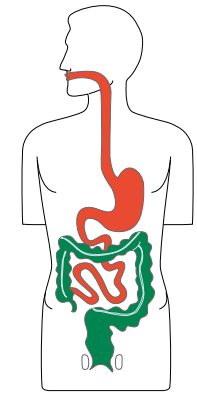
De stoelgang gaat via de ileostomie in een plastic zakje, dat aan de buitenkant van de buikwand wordt gedragen.

De patiënt kan gemakkelijk leren zelf het zakje te vervangen en de ileostomie te verzorgen. De ileostomie en het zakje worden gemakkelijk volledig proper gehouden, wat een normaal leven met normale activiteiten toelaat.

Controle-onderzoeken na de operatie

Aangezien bij deze operatie de volledige dikke darm wordt verwijderd, is er natuurlijk geen risico meer op het ontwikkelen van poliepen in het colon of rectum. Als er reeds rectumkanker aanwezig was voor de operatie, zal hiervoor eventueel verdere opvolging of behandeling noodzakelijk zijn.

Aangezien er ook poliepen in de maag en het duodenum kunnen voorkomen, wordt ook hiervoor verdere follow-up aangeraden (zie verder p. 16).



Is laparoscopische chirurgie mogelijk ?

De 3 hierboven beschreven soorten operaties kunnen ook laparoscopisch uitgevoerd worden. Het principe van de operatie blijft hetzelfde, maar de techniek is anders. Laparoscopie, ofwel 'kijken in de buikholte', is een techniek om met een micro-camera een ingreep in de buikholte uit te voeren, die anders met een klassieke open operatie gedaan zou worden. Via kleine sneetje's in de buik wordt met behulp van een camera en speciale instrumenten dezelfde operatie uitgevoerd.

Omdat een operatie voor FAP vaak preventief en bij jonge, sociaal en professioneel actieve mensen uitgevoerd moet worden, lijkt een minimaal ingrijpende procedure de beste oplossing. De voordelen van een kijkoperatie zijn o.a. een kleinere insnede in de buikwand (met een kleiner litteken als gevolg), een kleinere kans op vergroeiingen en dus ook op obstructies, een kleiner risico op complicaties (vb. wondinfectie), een sneller herstel en dus kortere ziekenhuisopname. Het nadeel van laparoscopie is dat



De aantastingen buiten de darm kunnen heel sterk verschillen van patiënt tot patiënt, zelfs bij leden van eenzelfde familie.



de operatie langer duurt, voor de chirurg technisch moeilijker is en dat niet elke patiënt geschikt is om een laparoscopische procedure te ondergaan. Gemiddeld blijven de mensen 7 tot 10 dagen in het ziekenhuis en kunnen ze na ongeveer 6 weken hun normale bezigheden hernemen.

Op lange termijn is er naast het cosmetisch resultaat weinig verschil tussen een klassieke en een laparoscopische ingreep. Omdat dezelfde reconstructie (IRA of pouch) uitgevoerd wordt, zijn de functionele resultaten wat betreft darmfunctie (vb. aantal stoelgangen per dag) vergelijkbaar.

Is FAP enkel een aandoening van de dikke darm ?

Bij FAP komen, naast poliepen in de dikke darm, ook vaak poliepen in de maag en in het duodenum of de twaalfvingerige darm (+/- 90% van de gevallen) voor. De poliepen in de maag zijn ongevaarlijk, terwijl deze in het duodenum van hetzelfde type zijn als die van de dikke darm: zij kunnen dus ook ontaarden als ze niet behandeld worden, alhoewel dit risico relatief klein is. Daarom moet elke FAP-patiënt **regelmatig zijn of haar maag en het duodenum laten onderzoeken** door middel van een flexibele endoscoop (**gastroduodenoscopie**). Hiervoor wordt een flexibele buis langs de mond ingebracht tot in de maag en het duodenum. Het onderzoek duurt slechts enkele minuten, maar men moet er wel nuchter voor zijn en men krijgt een verdovend middelje toegediend. Dit onderzoek gebeurt vanaf de leeftijd van **25-30 jaar gemiddeld om de 1 - 3 jaar**, afhankelijk van o.a. het aantal poliepen.

Is FAP enkel een aandoening van het darmstelsel ?

Neen, FAP kan ook op andere plaatsen in het lichaam afwijkingen veroorzaken, hoewel deze veel minder frequent zijn en in het algemeen voor minder problemen zorgen.

Ongeveer één op tien FAP-patiënten ontwikkelt goedaardige bindweefselgezwellen in de litten op de buikwand of binnenin de buikholte (**desmoidtumoren**). Alhoewel deze gezwellen niet kwaadaardig zijn, kunnen de gezwellen die in de buikholte ontstaan problemen veroorzaken door druk op bepaalde organen zoals bloedvaten, baarmoeder, dunne darm of urineleiders.

Het is bekend dat sommige patiënten met FAP een reeks kleine, onschuldige bot-tumoren kunnen ontwikkelen (**osteoma**) en dit reeds op kinderleeftijd. Deze worden niet altijd gevoeld maar zijn wel te zien op een radiografie. Deze tumoren kunnen als vroegtijdig teken van FAP worden beschouwd aangezien zij reeds aanwezig kunnen zijn voordat poliepen in de dikke darm ontstaan.

Bij sommige FAP-patiënten worden kleine donkere **vlekken op het oognetvlies** gevonden. Deze onschuldige vlekjes zijn al vanaf de geboorte aanwezig en kunnen dus ook als voortekenen van de ziekte beschouwd worden. Ze kunnen bij een eenvoudig oogonderzoek gezien worden.

Een ander uitwendig teken van FAP zijn **epidermoïde cysten**. Dit zijn kleine onschuldige huidcysten die meestal op het aangezicht, de hoofdhuid, de armen of de benen voorkomen.

Deze aantastingen buiten de dikke darm kunnen heel sterk verschillen van patiënt tot patiënt, zelfs bij leden van eenzelfde familie, en in sommige gevallen komen ze zelfs nooit voor.

Wat is het verschil tussen FAP en MAP ?

Polyposis veroorzaakt door een defect in het MYH-gen is een erfelijke vorm van polyposis welke, in tegenstelling tot FAP, niet autosomaal dominant maar **autosomaal recessief** overerft (**MYH-geassocieerde polyposis = MAP**) (zie ook p. 9).

Bij MAP is er een verhoogd risico op de ontwikkeling van poliepen en dikkedarmkanker. Meestal is het aantal poliepen dat bij MAP gevonden wordt kleiner dan bij FAP en ontstaan ze op latere leeftijd. Vandaar dat het darmonderzoek (coloscopie) bij MAP-patiënten aangeraden wordt vanaf 25-30-jarige leeftijd met een frequentie van 1x per 2-3 jaar. Omdat ook afwijkingen in de maag en duodenum kunnen worden gevonden, is een regelmatig maagdarmonderzoek (bijvoorbeeld vanaf 30-jarige leeftijd) ook aangewezen.

De behandeling hangt af van het aantal poliepen. Bij een klein aantal kan het vaak volstaan ze te verwijderen tijdens scoping. Bij een groter aantal is operatieve verwijdering van het colon nodig.

Nota's



Nota's

.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....



Belgian Polyposis Project

Wat is FAPA en welke diensten biedt zij aan ?

FAPA (Familial Adenomatous Polyposis Association) is een vzw met de volgende doelstellingen:

1. FAPA heeft een register opgestart met als doel:
 - alle families met FAP of Lynch syndroom (= HNPCC of erfelijke niet-polyposis dikke darmkanker) erin op te nemen op een strikt anonieme wijze
 - mee te werken aan klinisch, epidemiologisch en fundamenteel onderzoek zowel nationaal als internationaal
2. FAPA informeert patiënten en hun familieleden over de aandoening
3. FAPA staat dokters bij door families op te sporen en een regelmatige en blijvende opvolging van de patiënten op punt te stellen
4. FAPA ondersteunt een zelfhulpgroep voor patiënten en hun familie

Voor bijkomende informatie:

FAPA - Familial Adenomatous Polyposis Association
Leuvensesteenweg 479
1030 Brussel
Tel : 02/743 45 94
Fax : 02/734 92 50
E-mail : info@belgianfapa.be
URL : www.belgianfapa.be



Met dank aan de Stichting tegen Kanker
voor haar financiële en logistieke steun