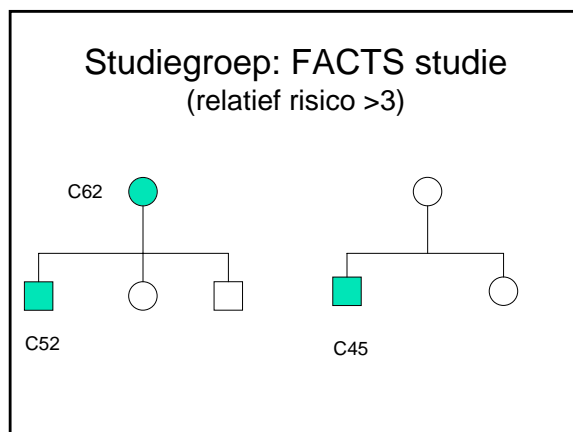


NEWSLETTER

FACTS studie: resultaten eerste ronde bekend

Ongeveer zes jaar geleden is de zgn. FACTS (FAMiliair Colorectal Screening) studie van start gegaan. Doel van de studie is om het juiste screeningsinterval na te gaan in families met familiair colorectaal carcinoom. Van familiair colorectaal carcinoom wordt gesproken wanneer het relatief risico op CRC groter is dan 3. Het gaat om families zoals afgebeeld in onderstaand figuur. Personen worden wanneer bij de

eerste scopie minder dan drie adenomen worden vastgesteld ingedeeld in twee groepen: groep 1 ondergaat een colonoscopie na 6 jaar en groep 2 na 3 en 6 jaar. Uit de resultaten van de eerste ronde blijkt dat de opbrengst van screening (adenomen) van deze risicogroep tweemaal zo hoog is als de opbrengst van een groep met gemiddeld risico. De uiteindelijke resultaten worden verwacht in 2013.



PEUTZ-JEGHERS SYNDROOM

Begin 2008 werd van de Stichting Sacha Swarttouw-Hijmans subsidie verkregen voor het opzetten van een landelijke registratie van families met het Peutz-Jeghers syndroom. Het onderzoek was aangevraagd door Fred Menko, klinisch geneticus (VUMC) en Hans Vasen (Stoet). Doel van het onderzoek is alle bestaande families in Nederland in kaart brengen en de resultaten van surveillance verzamelen. Inmiddels is een werkgroep ingesteld waarin de meeste universitair medische centra zijn vertegenwoordigd. Margot van Lier (afdeling MDL, Erasmus Universiteit Rotterdam) is bezig de gegevens te inventariseren. Het blijkt dat in Nederland circa 65 families zijn met deze aandoening. Op basis van de gegevens en een literatuur studie zullen richtlijnen worden opgesteld voor surveillance.

ASTRA ZENECA RESEARCH AWARD 2008 VAN DE NED. VERENIGING VOOR GASTROENTEROLOGIE

Andrea van der Meulen- de Jong heeft de Astra Zeneca Research Award 2008 gekregen voor het beste proefschrift op het gebied van maagdarmlieverziekten. De titel van het proefschrift luidt: *Identification and prevention of the Lynch syndrome*. Een van de belangrijkste onderzoeken in haar proefschrift betreft een studie naar de mortaliteit in families met Lynch syndroom in de afgelopen 45 jaar. Hieruit bleek dat de sterfte na bevorderen van surveillance door



de Stoet vanaf 1985 sterk was afgenomen. Daarnaast bevat het proefschrift een studie naar de rol van een mismatch repair gendefect bij het ontstaan van adenomen en een studie naar de resultaten van surveillance in families met erfelijk CRC maar zonder microsatellieten instabiliteit (MSI). In tegenstelling tot bij het Lynch syndroom, werden bij de laatste categorie families geen carcinomen gevonden.

AANTALLEN FAMILIES

syndroom	aantal
Lynch syndroom	417
familiaire adenomateuze polyposis	354
Familiair colorectaal carcinoom	380
Peutz-Jeghers syndroom	10
Erfelijk mammacarcinoom	292
Erfelijk prostaatkanker	175
Familiaire atypische multipole melanoma	214

LANDELIJKE REGISTRATIE

Aanmelding families bij registratie

In bovenstaande tabel ziet u de aantallen families met de verschillende syndromen bekend bij de landelijke registratie. Dit zijn indrukwekkende aantallen, maar toch blijkt dat niet alle in Nederland bekende patiënten bijvoorbeeld met familiale adenomateuze polyposis (FAP) en Lynch syndroom bij het registratiecentrum zijn aangemeld. Omdat de belangrijkste doelstelling van de Stoet is coördineren en vooral waarborgen van de follow-up van patiënten met een erfelijke vorm van kanker vinden wij het belangrijk om *alle* erfelijk belaste personen te registreren. Daarom willen wij uw aandacht hiervoor vragen.

In de periode voor ontdekking van de genen verantwoordelijk voor erfelijke kanker syndromen behoorden zowel stamboom onderzoek als coördineren van de follow-up tot de taken van de Stoet. Ongeveer

10 jaar geleden zijn afspraken gemaakt met de klinische genetische centra en zijn de taken onderling verdeeld. De klinisch genetici verrichten stamboom-onderzoek, moleculair genetisch onderzoek en genetic counselling en de Stoet houdt zich bezig met coördineren en waarborgen van de follow-up. Na afronding van het genetisch onderzoek wordt door de genetici de mogelijkheid en het belang van landelijke registratie met de erfelijk belaste familieleden besproken. Nu blijkt in de praktijk dat door welke oorzaak dan ook niet alle patiënten geregistreerd worden. Mijn vraag aan u is of u met personen met het Lynch syndroom of FAP die het traject van genetisch onderzoek al hebben doorlopen en nog niet bij de Stoet bekend zijn, het belang van registratie wil bespreken.

Inge van Leeuwen

Richtlijnen erfelijke darmkanker

In 2008 zijn zowel Nederlandse als Europese richtlijnen opgesteld voor surveillance en behandeling van FAP en Lynch syndroom. Zie voor referentie en links de Stoet website: www.stoet.nl

Gebruik Stoet database voor wetenschappelijk onderzoek

In de afgelopen 20 jaar heeft de Stoet een groot aantal gegevens verzameld van families met erfelijke vormen van kanker. Op de website is een overzicht te zien van alle onderzoekers die in de loop der jaren gebruik hebben gemaakt van de database. De Stoet spoort alle onderzoekers aan om gebruik te maken van de (anonieme) data van het registratie centrum met als doel de behandeling en surveillance van de betrokken families te verbeteren.

Kalender

12 November 2008

Vergadering Peutz-Jeghers werkgroep

20 November 2008

Workshop HEBON

1 December 2008

Vergadering werkgroep erfelijk maagkanker

April 2009

Stoet-symposium

24-27 Juni 2009

Meeting International Society Gastrointestinal Hereditary Tumours (InSiGHT), Düsseldorf, Duitsland

Bijdragen van

INGE VAN LEEUWEN



Door onvolledige registratie vallen personen met een

sterk verhoogd risico op darmkanker tussen wal en schip.

ANDREA VAN DER MEULEN-DE JONG

De eerste resultaten van de FACTS-studie bevestigen dat we te maken hebben met een hoogrisico groep.

HANS VASEN



Gebruik van de Stoet database voor wetenschappelijk

onderzoek verbetert de zorg voor personen erfelijk belast met kanker.

Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren (Stoet) tel 071-5262687/1955
email: info@stoet.nl