

Instellingen

Aanbevelingen:

De rol van algemene ziekenhuizen versus gespecialiseerde centra.

De behandelend chirurg, maag-darm-leverarts of gynaecoloog dient bij het insturen van materiaal voor pathologisch onderzoek de patiënt met colorectaal carcinoom of endometriumcarcinoom in algemene bewoordingen erover in te lichten, dat dit onderzoek gegevens kan opleveren over de aard van de tumor, over de prognose, over de meest geëigende behandeling en over een verhoogd risico op een erfelijke oorzaak.

De behandelend arts maakt bij de diagnose colorectaal carcinoom de overweging of de patiënt valt binnen de criteria voor erfelijk en familiair colorectaal carcinoom en bespreekt de consequenties hiervan met de patiënt. Aan de hand van de familieanamnese diagnoseleeftijd en aanwijzingen voor mismatch repair deficiëntie zonder MLH1 promotor hypermethylering (zie [verwijscriteria voor verwijzing naar een klinisch geneticus](#)) verwijst de behandelend arts de patiënt indien geïndiceerd naar een klinisch genetisch centrum/polikliniek familiale tumoren (zie [adressen](#)).

Erfelijkheidsvoorlichting (inclusief voorlichting over de voor- en nadelen en beperkingen van DNA-diagnostiek) naar Lynch syndroom en adenomateuze polyposis dient te worden verricht binnen de setting van een polikliniek familiale tumoren (gespecialiseerd centrum).

De werkgroep is van mening dat een Lynch centrum minimaal 50 patiënten met de betreffende diagnose surveilleert voor de kwalificatie expert centrum. Periodieke endoscopie in Lynch syndroom families dient binnen deze centra bij voorkeur te worden verricht door een MDL-arts die voldoende ervaring heeft met deze aandoening.

De werkgroep is van mening dat een (A)FAP/MAP centrum minimaal 50 patiënten met de betreffende diagnose surveilleert voor de kwalificatie expert centrum. Complexe chirurgische behandeling van de gastro-intestinale tumoren bij (A)FAP/ MAP patiënten (pancreassparende duodenumresecties, ileo-anale anastomoses) dient te worden verricht in een expert centrum.

Het is wenselijk dat iedere patiënt bij wie een kiembaanmutatie is aangetoond, tenminste eenmalig informatie krijgt van verschillende specialisten van het multidisciplinaire team van de Polikliniek Familiaire Tumoren (PFT) (en soms ook een eerste coloscopie) alvorens de patiënt naar de tweede lijn wordt terugverwezen of doorgestuurd (zie [adressen](#)).

Presymptomatisch DNA diagnostiek naar Lynch syndroom en (A)FAP/MAP dient te worden aangevraagd door een klinisch geneticus.

DNA diagnostiek bij reeds aangedane patiënten (ofwel diagnostisch DNA onderzoek) naar Lynch syndroom en (A)FAP/MAP dient te worden aangevraagd door (of in ieder geval na overleg met) de klinisch geneticus.

Periodieke gynaecologische controle in Lynch syndroom families en de gynaecologische counseling met betrekking tot Lynch syndroom dienen bij voorkeur te worden verricht door een gynaecoloog die ervaring heeft met deze aandoening.

Chirurgische behandeling van de gastro-intestinale tumoren bij Lynch syndroom en (A)FAP/MAP patiënten dient bij voorkeur te worden verricht door een chirurg die ervaring heeft met deze aandoening.

Literatuurbespreking:

De rol van algemene ziekenhuizen versus gespecialiseerde centra.

Er is geen vergelijkend onderzoek verricht naar eventuele verschillen tussen algemene en gespecialiseerde ziekenhuizen met multidisciplinaire teams met betrekking tot organisatie en kwaliteitsaspecten van de zorg bij erfelijke en familiale darmkanker. Duidelijk is dat diagnostiek en erfelijkheidsvoorlichting bij erfelijke darmkanker complex is, valkuilen kent en zich binnen families niet beperkt tot de individuele patiënt met een tumor die in eerste instantie in het diagnostische en therapeutische traject komt. Om die reden zijn in ons land - en daarbuiten - multidisciplinair werkende Poliklinieken Familiaire Tumoren (PFT) opgericht (zie [adressen](#)).

De taken van deze poliklinieken met betrekking tot patiënten bij wie de aanleg voor erfelijke darmkanker is aangetoond (respectievelijk zeer waarschijnlijk aanwezig is) kunnen als volgt worden omschreven:

- bespreken van surveillancemethoden van colorectum of endometrium (en indien van toepassing ook van andere vormen van surveillance en behandeling)
- (indien relevant) bespreken van operatietechnieken bij colorectaal carcinoom (CRC)
- gespecialiseerde psychosociale zorg (besluitvorming bij te maken keuzes, het inlichten van familieleden)
- multidisciplinaire patiëntenbespreking: gespecialiseerde MDL-artsen, chirurgen, gynaecologen; verpleegkundig specialisten/ physician assistants, en klinisch genetici voor voorlichting, surveillance en behandeling.

De rol van lokale registratie op ziekenhuisniveau en landelijke registratie door de [Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren](#).

Niet alle specialisten c.q. poliklinieken hebben een eigen administratief systeem voor het oproepen van hun patiënten uit families met (A)FAP of MAP voor periodieke controles. In die gevallen wordt de verantwoordelijkheid voor het maken van een nieuwe controle-afspraken bij de patiënt gelegd of maakt men gebruik van het herinneringssysteem van de Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren (StOET). In 1985 werd deze centrale landelijke registratie opgericht met het doel het periodiek onderzoek van familieleden die een verhoogd risico hebben op kanker door een erfelijke belasting landelijk te bevorderen en te coördineren. De StOET is gevestigd in Leiden en houdt een registratie bij van de persoons- en medische gegevens van patiënten en risicodragende familieleden met polyposis-syndromen. Opname in het register vindt pas plaats na schriftelijke toestemming daarvoor van elk van de te registreren individuen. De StOET herinnert behandelende artsen aan het geëigende tijdstip voor controle van geregistreerde patiënten als na het verstrijken van de periode waarin controle had moeten plaatsvinden er geen gegevens over de bevindingen bij die controle werden ontvangen. Deze registratie van families met de bijbehorende uitkomsten van het periodieke onderzoek biedt mogelijkheden voor wetenschappelijk onderzoek.

Conclusies:

Klinische interpretatie van de uitslagen van diagnostisch DNA diagnostiek kan moeilijk zijn voor artsen zonder ervaring op het gebied van DNA-onderzoek.

[Niveau 3](#): C Giardiello 1997 ¹²⁰

Ervaring met Lynch syndroom is een voorwaarde voor het correct interpreteren van de gegevens uit familieanamnese, moleculair onderzoek, en voor het instellen van juiste klinische beleid.

[Niveau 3](#): C Lynch 2004 ²⁰⁸

Onder MDL-artsen is het afnemen van een familieanamnese en up-to-date kennis op het gebied van Lynch syndroom en FAP niet algemeen.

[Niveau 3](#): C Batra 2002 ²¹, Grover 2004 ¹³⁰

Erfelijkheidsvoorlichting en interpretatie van genetisch onderzoek in families met Lynch syndroom en FAP kan complex zijn.

[Niveau 3](#): C Wong 2001 ³⁴⁹

Erfelijkheidsonderzoek naar erfelijke darmkanker heeft naast medisch technische ook evidente

psychosociale, ethische en juridische consequenties. Deze consequenties raken zowel de indexpatiënt als familieleden.

Niveau 3: C Burke 2006 ⁴⁶, Meiser 2005 ²¹⁸, ASCO 2003 ¹⁴, Koehly 2003 ¹⁸⁸, Bleiker 2003 ³¹, Julian-Reynier 2003 ¹⁷⁰, Cummings 2000 ⁷⁹, Croyle 1999 ⁷⁶, Weitzel 1999 ³⁴⁴, Biesecker 1997 ²⁷

Poliklinieken Familiaire Tumoren zijn door hun multidisciplinaire opzet toegesneden op de zorg voor patiënten en families met erfelijke en familiale (darm)kanker.

Niveau 3: C Stopfer 2000 ³¹⁴, Daly 2005 ⁸²

Overwegingen:

De rol van algemene ziekenhuizen versus gespecialiseerde centra.

Het opsporen van families met Lynch syndroom en adenomateuze polyposis kan door de behandelend specialisten, eventueel samen met huisartsen, worden gestart, doch vergt als regel vervolgens inzet van een Polikliniek Familiaire Tumoren voor het in detail uitwerken van familieverbanden, moleculaire diagnostiek en counseling van deze families (zie [adressen](#)).

De rol van lokale registratie op ziekenhuisniveau en landelijke registratie door de Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren.

Over bevordering van het gebruik van preventieve maatregelen bij adenomateuze polyposis is in de paragraaf compliance met colonoscopische surveillance gerapporteerd. Bij het opstellen van deze richtlijn is geen overig onderzoek verricht naar publicaties over het nut van centrale en lokale registraties. Het belang van een administratief systeem dat het tijdig oproepen van patiënten voor hun periodieke controles waarborgt ligt in de ogen van de werkgroep echter voor de hand. Tevens bevordert centrale registratie wetenschappelijk onderzoek in de genoemde families.