



Samenvatting van het proefschrift

Y.J. van Herwaarden
"*Serrated polyposis syndrome: a multidisciplinary approach*"

Promotiedatum: 20 januari 2022

Universiteit: Radboud Universiteit

Promotoren:

Prof. dr. J.P.H. Drenth

Prof. dr. N. Hoogerbrugge-van der Linden

Prof. dr. I.D. Nagtegaal

Copromotor:

Dr. T.M. Bisseling

Serrated polyposis syndroom (SPS) is een ziekte van de dikke darm waarbij er veel poliepen ontstaan. Deze poliepen zien er onder de microscoop net anders uit dan andere darmpoliepen die meer bekend zijn. Deze poliepen kunnen uitgroeien tot darmkanker als ze niet verwijderd worden. Patiënten met SPS hebben meer van deze poliepen en dus een hogere kans op darmkanker.

Er waren twee doelen in dit proefschrift. Het eerste doel was om de diagnose van SPS makkelijker te maken en om er achter te komen waarom artsen dit regelmatig missen. Uit onze onderzoeken blijkt dat SPS vaker voorkomt dan andere polyposis (= veel poliepen) syndromen en dat bij ongeveer 25% van de mensen de diagnose gemist wordt. Daarnaast blijkt dat de appendix soms kan helpen in het vaststellen van SPS of andere belangrijke ziekten van de dikke darm. Als de appendix wordt verwijderd en er zit een serrated poliep in, dan raden we aan om een darmonderzoek te doen omdat de kans groter lijkt dat er dan meer poliepen zijn.

In het tweede deel van het proefschrift zochten we in het DNA van patiënten met SPS naar een foutje dat mogelijk de grote hoeveelheid poliepen kan

verklaren. We keken eerst naar het gen RNF43, omdat andere onderzoekers dit gen hadden aangewezen als een mogelijke oorzaak voor serrated poliepen. We vonden in onze patiënten groep geen mutaties in dit gen. Vervolgens hebben we met een uitgebreidere techniek, whole exome sequencing, het gehele coderende DNA van onze patiënten bekeken. We hebben dit onderling en binnen families vergeleken in de hoop om een DNA foutje te vinden. Helaas hebben onze inspanningen ook hierin geen DNA locatie opgeleverd die we kunnen aanwijzen als de oorzaak van SPS. Het is goed mogelijk dat de SPS maar voor een klein gedeelte ontstaat door foutjes in het DNA.