



Samenvatting van het proefschrift

F. Kallenberg

"Hereditary & Familial Colorectal Cancer - identification, characteristics, surveillance"

Promotiedatum: 8 september 2017

Universiteit: AMC

Promotores:

Prof. dr. E. Dekker

Prof. dr. P.M.M. Bossuyt

Copromotor:

Dr. C.M. Aalfs

Naar schatting 15-20% van alle gevallen van darmkanker kan verklaard worden door familiale en erfelijke factoren. Het is belangrijk om personen met een erfelijk of familiair risico op darmkanker op te sporen. Door regelmatige controle onderzoeken kunnen nieuwe gevallen van darmkanker, en andere vormen van kanker die bij deze aandoeningen vaker voorkomen, in een vroeg stadium opgespoord of zelfs voorkomen worden. Helaas wordt in de dagelijkse praktijk slechts een minderheid van de personen met een verhoogd risico op familiale of erfelijke darmkanker als zodanig herkend, wat betekent dat zij niet de regelmatige controle onderzoeken krijgen en dit kan leiden tot onnodige ziekte en sterfte.

Het onderzoek dat in het eerste deel van dit proefschrift wordt beschreven, richt zich op het verbeteren van de herkenning van mensen met een risico op erfelijke of familiale darmkanker. We beschrijven de ontwikkeling en validatie van een gestandaardiseerde vragenlijst voor het beoordelen van de familiegeschiedenis van kanker, in de hoop dat daarmee de herkenning van personen met een familiair of erfelijke risico op darmkanker verbeterd kan worden. In een tweede studie werd deze vragenlijst ingevoerd in vijf ziekenhuizen met een polikliniek voor patiënten met darmkanker. Er werd onderzocht of de invoering resulteerde in een hoger percentage personen dat een controle advies voor familiale of erfelijke darmkanker kreeg, in vergelijking met de situatie voor invoering van de vragenlijst. In een derde studie lieten we zien dat familiegegevens over darmkanker gebruikt kunnen worden om het huidige bevolkingsonderzoek naar darmkanker te verbeteren.

Voor iedereen met een erfelijk of familiair risico op darmkanker gelden specifieke controle adviezen, maar hierin is ruimte voor verbetering. Voor mensen met adenomateuze polyposis, waarbij de poliepen zogenaamde 'adenomen' zijn, zijn niet alle ziektemanifestaties buiten de

dikke darm goed beschreven. Voor de manifestaties die wel goed beschreven zijn, zouden de aanbevelingen in sommige gevallen verbeterd kunnen worden. Derhalve is meer kennis nodig om te bepalen of, hoe en wanneer controle onderzoeken van dergelijke manifestaties buiten de dikke darm plaats moeten vinden. Aan deze kennis probeerden we bij te dragen in het tweede deel van dit proefschrift. Als eerste beschrijven we een niet-genetische oorzaak voor het ontwikkelen van adenomateuze polyposis, waarvoor mogelijk specifieke controle adviezen gelden. Verder onderzochten we het vóórkomen en de kenmerken van duodenale adenomen zowel bij patiënten met adenomateuze polyposis zonder genetische mutatie, als bij patiënten met adenomateuze polyposis op basis van een mutatie in het MUTYH gen. Ook bespreken we een nieuwe methode voor het visualiseren van het duodenum bij patiënten met adenomateuze polyposis. En tenslotte rapporteren we onze bevindingen over een nog weinig beschreven manifestatie buiten het colon, namelijk bijnierafwijkingen.