

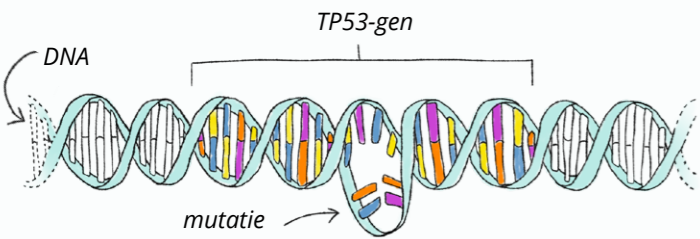
Informatie over het Li-Fraumeni syndroom (LFS)

Het Li-Fraumeni syndroom is een zeldzaam **erfelijk kankersyndroom**. Een syndroom is een combinatie van aandoeningen die ontstaan door één oorzaak. LFS wordt veroorzaakt door een **DNA-afwijking** (mutatie) in het TP53-gen.

In Nederland zijn er ongeveer **90 families** waarbij een TP53-mutatie is aangetoond.

Genen, DNA en mutaties

Een **gen** is een klein stukje **DNA**. Een afwijking in een gen noemen we een **mutatie**. Een mutatie in het **TP53-gen** zorgt voor een hoger risico op kanker.



DNA-onderzoek

Om zeker te weten of u LFS heeft, moet uw DNA in een laboratorium onderzocht worden.

DNA wordt meestal uit een buisje **bloed** gehaald.

Psychosociale gevolgen

Mensen die ontdekken dat ze een erfelijke aandoening hebben kunnen hiervan **schrikken**. Bij de poliklinieken Klinische Genetica werken ook psychosociaal medewerkers. Zij kunnen u helpen met **vragen, twijfels en problemen**.

Vaak wordt gedacht dat het hebben van een erfelijke aandoening gevolgen heeft voor het afsluiten van **verzekeringen**. Dit is maar heel soms het geval. Meer informatie hierover vindt u op www.erfelijkheid.nl/special/verzekeren. Ook kunt u dit bespreken met uw klinisch geneticus.

Wat kunt u zelf doen?

We adviseren u **niet te roken** en **niet teveel alcohol** te drinken. Bescherm uw huid goed tegen **zonlicht**.

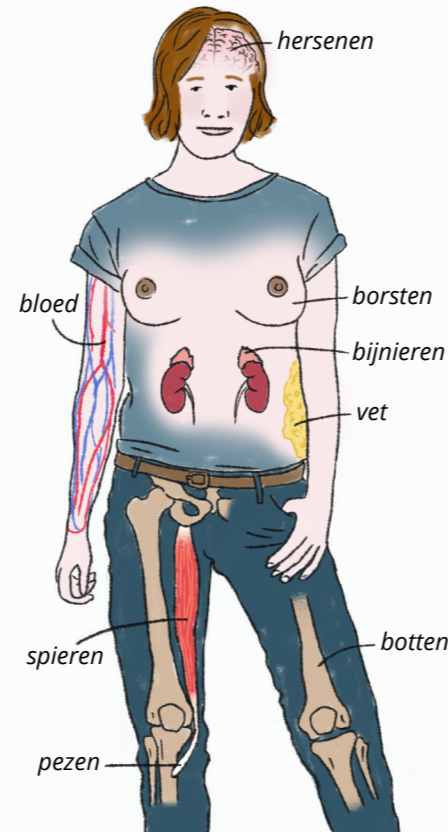


Wat is het Li-Fraumeni syndroom?

Mensen met het Li-Fraumeni syndroom hebben een **sterk verhoogd risico op verschillende tumoren**.

Tumoren kunnen bijvoorbeeld ontstaan in de **borsten**, de **hersenen**, de **bijnieren** en het **bloed** (leukemie). Ook **sarcomen** komen vaker voor bij LFS. Dit zijn tumoren in botten, spieren, pezen en vet.

Tumoren kunnen zowel op **kinderleeftijd** als op **volwassen leeftijd** voorkomen. Mensen met LFS krijgen vaak meerdere keren kanker. Welke tumoren er ontstaan en op welk moment, verschilt per persoon.



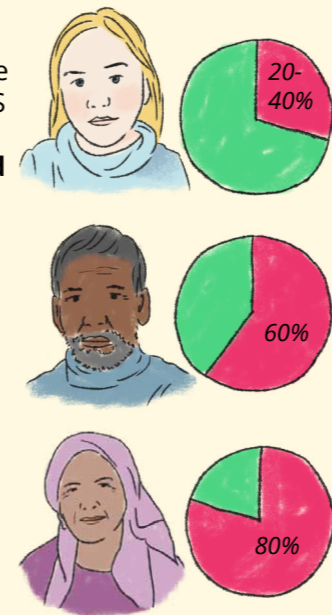
Risico's

Bij 20-40% van de kinderen met LFS ontstaat er **voor 20-jarige leeftijd** kanker.

Van de **mannen van 50 jaar** met LFS heeft 60% kanker (gehad).

Van de **vrouwen van 50 jaar** met LFS heeft 80% kanker (gehad). Bij vrouwen is dit risico vooral hoger door borstkanker.

Deze risico's kunnen verschillen tussen families, afhankelijk van het type mutatie in het TP53-gen.



Wat zijn de medische adviezen?

Kinderen met LFS krijgen een advies dat past bij de specifieke mutatie en het familieverhaal.

We adviseren kinderen in ieder geval:

- Elke 6 maanden lichamelijk onderzoek
- Elke 6 maanden een echo van de buik

Een deel van de kinderen adviseren we ook:

- Jaarlijks een MRI-scan van de hersenen
- Jaarlijks een MRI-scan van het hele lichaam

Vanaf 18-jarige leeftijd adviseren we:

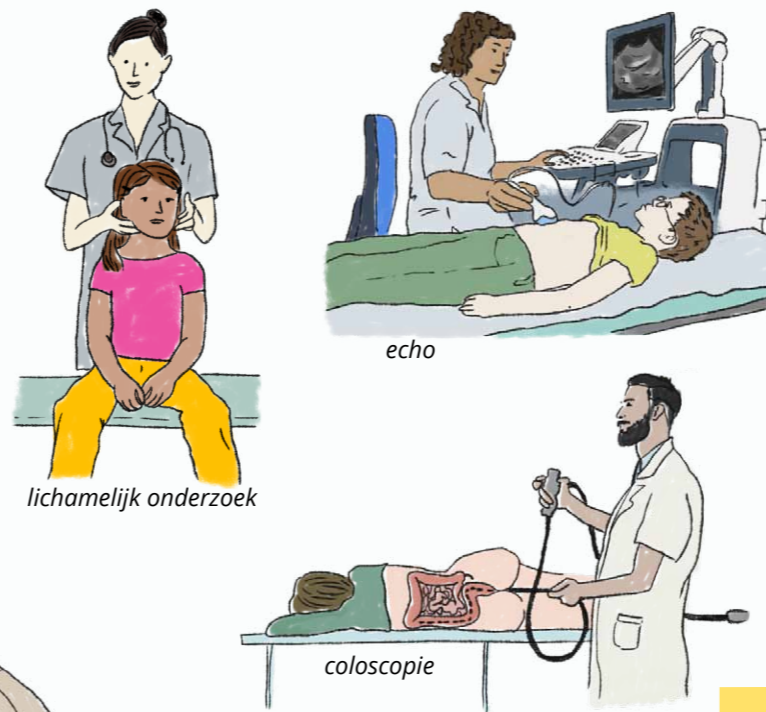
- Jaarlijks lichamelijk onderzoek bij een internist
- Jaarlijks een MRI-scan van het hele lichaam
- Jaarlijks een MRI-scan van de hersenen
- Eenmalig onderzoek bij de huidarts
- Voor vrouwen: jaarlijks een MRI-scan van de borsten

Vanaf 20-jarige leeftijd adviseren we:

- Iedere 5 jaar een coloscopie (kijk-onderzoek van de dikke darm)
- Eenmalige controle op de maagbacterie *H. pylori*

Sommige vrouwen laten hun borsten **preventief verwijderen**.

Screening kan worden **uitgebreid** wanneer bepaalde tumoren vaker voorkomen in de familie.



We adviseren u voor de controles naar een **centrum met veel kennis over LFS** te gaan.

In Nederland zijn dit:

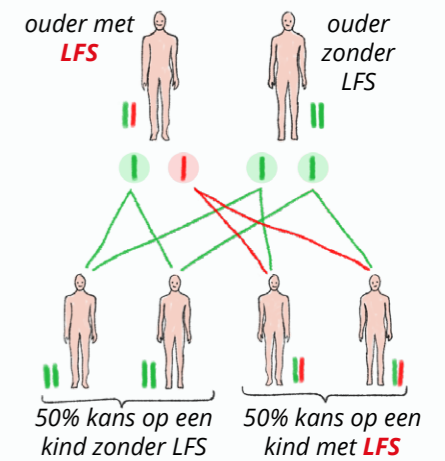
- Het Prinses Máxima Centrum voor Kinderoncologie (voor kinderen)
- Het NKI/AVL (voor volwassenen)

Straling (zoals bij radiotherapie, CT-scans of röntgenfoto's) verhoogt het risico op het ontstaan van tumoren bij mensen met LFS. Straling moet dus zoveel mogelijk vermeden worden.



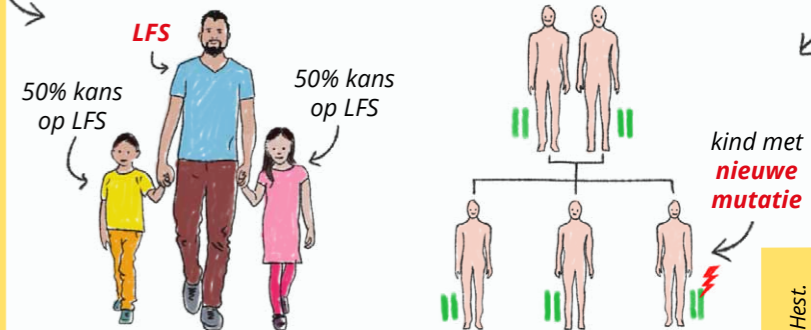
Hoe erft LFS over?

Het Li-Fraumeni Syndroom erft **autosomaal dominant** over. Kinderen van een ouder met LFS hebben ieder een **kans van 50%** (1 op de 2) om ook LFS te hebben. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.



Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen van een persoon met LFS hebben **50% kans** om deze aanleg ook te hebben. Soms ontstaat een DNA-afwijking nieuw bij iemand. Tijdens de bevruchting of net daarna kan er een nieuwe fout ontstaan in het TP53-gen. **Broers en zussen** hebben daarom alleen 50% kans op LFS als één van de ouders ook LFS heeft.



Voor erfelijkheidsadvies en -onderzoek kunnen familieleden zich door hun huisarts laten verwijzen naar een klinisch genetisch spreekuur.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Meer informatie over een erfelijke aandoening en **kinderwens** staat op www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven.

Voor informatie op maat kunt u een afspraak maken bij een **klinisch geneticus**.



Meer informatie

- www.erfelijkheid.nl
- www.li-fraumeni.nl

