

Informatie over het Li-Fraumeni syndroom (LFS)

Wat is het Li-Fraumeni syndroom (LFS)?

Het Li-Fraumeni syndroom is een zeer zeldzaam erfelijk tumorsyndroom. Mensen met dit syndroom hebben een sterk verhoogd risico op verschillende vormen van kanker, waaronder borstkanker, hersentumoren en sarcomen (wekedelen tumoren en bottumoren). Tumoren komen op kinderleeftijd en op volwassen leeftijd voor. Een deel van de mensen met LFS krijgt meerdere keren kanker. Het levenslange risico op kanker is ongeveer 85%.

Welke medische adviezen zijn er?

Voor personen met LFS geldt, net als voor iedereen, het advies om niet te roken, niet te veel alcohol te drinken en de huid niet te veel bloot te stellen aan zonlicht. Straling, zoals bij radiotherapie of CT scans, verhoogt het risico op het ontstaan van tumoren bij mensen met LFS. Het advies is om dit soort straling, als het kan, zo veel mogelijk te vermijden.

Geadviseerd wordt om controles voor kanker te laten plaatsvinden in een centrum met expertise op het vlak van LFS. In Nederland zijn dit het NKI/AVL in Amsterdam voor volwassenen en het Prinses Máxima Centrum voor Kinderoncologie in Utrecht voor kinderen. In deze centra worden de controles afgestemd op de meest recente wetenschappelijke studies over dit onderwerp.

Voor kinderen is het advies afhankelijk van de aard van de gevonden mutatie en de leeftijden waarop kanker in de familie is voorgekomen. Het advies bestaat minimaal uit:

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

Soms uitgebreid met:

- Jaarlijks een MRI van de hersenen.
- Jaarlijks een total body MRI.

De MRI scans worden elk half jaar gedaan, zodat de hersenen twee keer per jaar afgebeeld worden.

Vanaf 18-jarige leeftijd geldt het volgende advies:

- Jaarlijks een afspraak met een internist voor algemeen lichamelijk onderzoek.
- Jaarlijks een total body MRI en een MRI hersenen.
- Jaarlijks MRI onderzoek van de borsten vanaf 18 jaar voor vrouwen*.
- Vanaf 20 jaar, iedere 5 jaar een darmonderzoek (coloscopie) en één keer onderzoek naar de aanwezigheid van een bacterie (*Helicobacter pylori*) in de maag.
- Eén keer een verwijzing naar de dermatoloog voor beoordeling van het huidtype en voorlichting over herkennen van huidkanker.

* Vrouwen kunnen ook overwegen om in plaats van borstcontroles uit voorzorg de borsten te laten verwijderen. Na een preventieve operatie is er bijna geen risico meer op borstkanker. Er is dan geen reden meer voor borstcontroles.

Wat is de oorzaak?

LFS wordt veroorzaakt door een verandering (mutatie) in het TP53-gen.

Hoe erft LFS over?

Mannen en vrouwen kunnen drager zijn van LFS en de aanleg hiervoor doorgeven. Kinderen van een ouder met een TP53-mutatie hebben ieder een kans van 50% (1 op 2) om deze mutatie te erven. Dit geldt voor zonen en voor dochters.

Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen van mensen met LFS hebben 50% kans om de aanleg voor LFS ook te hebben. Broers en zussen van mensen met LFS hebben alleen 50% kans op de aanleg als één van de ouders ook de aanleg voor LFS heeft. De mutatie in het TP53-gen die LFS veroorzaakt kan ook bij iemand nieuw ontstaan. In dat geval is voor broers en zussen de kans om de aanleg te hebben erg klein.

Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunnen familieleden zich door hun huisarts laten verwijzen naar een polikliniek klinische genetica.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Algemene informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op <https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven> . Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een polikliniek klinische genetica.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie kunt u terecht op de volgende websites: <https://erfelijkheid.nl/ziektes/lifraumeni-syndroom> en <https://lifraumeni.eu/> (deze laatste site voor eventueel lotgenoten contact).

Informatie over het informeren van familieleden over de erfelijke aanleg voor kanker vindt u op de website <https://www.erfelijkheid.nl/erfelijk-en-dan/familie-vertellen-over-erfelijke-aanleg-kanker>.