



## **Informatie over MUTYH-geassocieerde Polyposis (MAP)**

Adenomateuze poliepen zijn goedaardige tumoren van de dikke darm. Ze kunnen een voorloper zijn van darmkanker. Als iemand veel poliepen heeft, wordt dat polyposis genoemd. Dit kan een erfelijke oorzaak hebben. Eén van de erfelijke vormen van polyposis is MUTYH-geassocieerde Polyposis (MAP). MAP komt voor bij ongeveer 1 op de 10.000 personen.

### **Wat is MUTYH-geassocieerde Polyposis?**

MAP is een zeldzame erfelijke aandoening, waarbij goedaardige poliepen (vooral adenomen) in de dikke darm voorkomen. Het aantal poliepen kan per persoon verschillen tussen tien(tallen) en honderden. De poliepen kunnen kwaadaardig worden als zij niet worden weggehaald. Er ontstaat dan dikke darmkanker. Zonder controles en/of een operatie is de kans dat iemand met MAP dikke darmkanker krijgt ongeveer 60-70%. De gemiddelde leeftijd waarop darmkanker dan ontdekt wordt is ongeveer 50 jaar.

Mensen met MAP krijgen meestal poliepen rond 40- tot 50-jarige leeftijd. Soms worden al eerder poliepen gezien. Ze kunnen vanaf de leeftijd van 18-20 jaar ontstaan.

Bij een deel van de mensen met MAP ontstaan ook poliepen in het eerste deel van de dunne darm: de twaalfvingerige darm. Het risico dat deze poliepen kanker worden is klein (ongeveer 4%).

Bij MAP is er een licht verhoogd risico op een aantal andere vormen van kanker. Deze risico's zijn niet zo hoog dat daarvoor controles nodig zijn.

### **Welke medische adviezen zijn er?**

Aan mensen met MAP worden de volgende controles geadviseerd:

- Vanaf 18- à 20-jarige leeftijd een keer in de twee jaar een kijkonderzoek van de dikke darm (coloscopie).
- Vanaf 25- à 30-jarige leeftijd een keer in de vijf jaar een kijkonderzoek van de maag en twaalfvingerige darm (gastro-duodenoscopie). Dit kan vaker nodig zijn als er poliepen gevonden worden.

Bij deze controles zal geprobeerd worden alle poliepen die gevonden worden te verwijderen. Als er zo veel poliepen zijn dat dit niet goed meer mogelijk is, kan besloten worden om (een deel van) de dikke darm te verwijderen.

### **Wat is de oorzaak?**

MAP wordt veroorzaakt door DNA-afwijkingen (mutaties) in het MUTYH-gen. Dit kan worden vastgesteld door middel van DNA-onderzoek in bloed. Als in allebei de kopieën van het MUTYH-gen een mutatie wordt aangetoond, is de diagnose MAP gesteld.

### **Hoe erft MAP over?**



MAP erft autosomaal recessief over. Iemand heeft alleen MAP als hij of zij in allebei de kopieën van het MUTYH-gen een mutatie heeft. Iemand die maar in één kopie van het gen een mutatie heeft is drager van MAP. Voor dragers is er geen duidelijk verhoogd risico op het ontstaan van darmpoliepen of darmkanker.

Als allebei de ouders drager zijn, dan hebben ze een verhoogde kans op een kind met MAP. Deze kans is voor ieder kind 25% (1 op 4). Dit geldt voor zonen en voor dochters.

### **Wat betekent dit voor familieleden?**

Ouders van iemand met MAP zijn meestal allebei gezonde drager van een mutatie in één kopie van het MUTYH-gen. Broers en zussen van iemand met MAP hebben ieder 25% (1 op 4) kans om ook allebei de mutaties te hebben. Voor kinderen (zonen en dochters) van iemand met MAP is de kans op MAP zeer klein. Alleen als de andere ouder toevallig drager is van een mutatie in het MUTYH-gen, kunnen zij MAP hebben. Een DNA-test bij de partner is daarom mogelijk. In Nederland is ongeveer 1 op de 100 (1%) van de mensen drager van één mutatie in het MUTYH-gen.

Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunnen broers en zussen en eventueel partners van iemand met MAP 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: [www.lynch-polyposis.nl/](http://www.lynch-polyposis.nl/) en [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl) (algemene informatie over overerving).

Oktober 2023