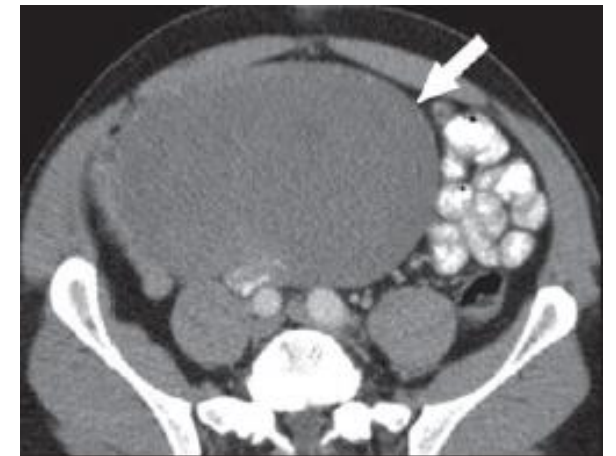


Desmoid tumoren

Jean-Baptiste Cornille
Abdominale heekunde
UZ Leuven



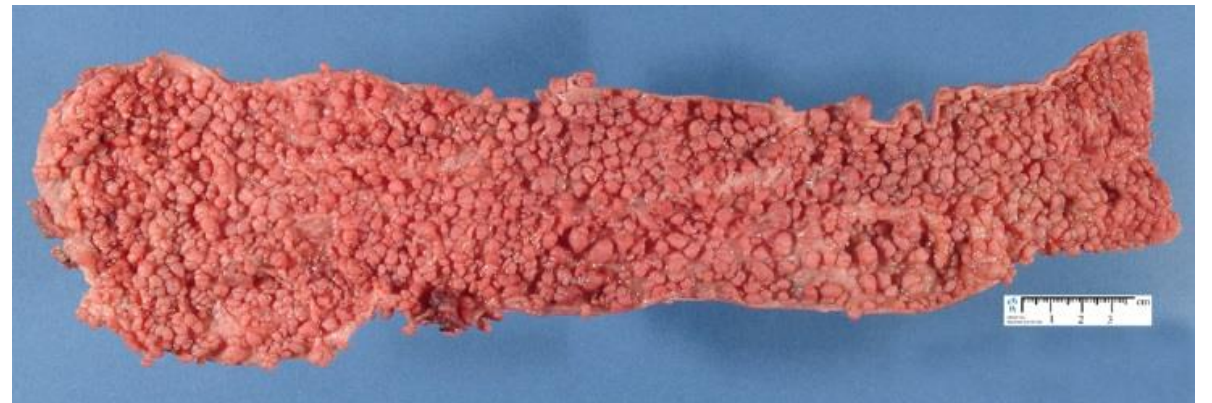
Familiale adenomateuze polyposis

- Genetische afwijking 1/20000 geboortes
- Multipele poliepen in colon (>100)
- Mutatie in het APC gen (tumor suppressor gen)
- Autosomaal dominant (50%)
- ¼ geen familiale voorgeschiedenis



Darmpoliepen

- Poliepen ontwikkelen voornamelijk in 2de en 3de levensdecade
- Gemiddeld vanaf 16j
- Bij alle patiënten ontstaat uit deze poliepen uiteindelijk dikdarm kanker (gemiddelde leeftijd 45j)



Andere afwijkingen

- Poliepen in maag en duodenum (30-100%)
- Sebumcyste, lipoom, osteoom, fibroom, oogafwijkingen, etc.
- Desmoid tumoren

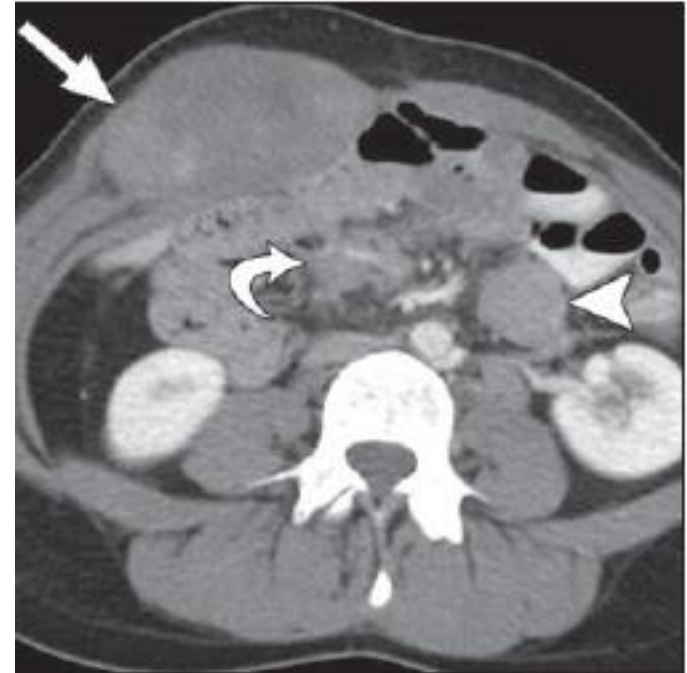
Gardner syndroom



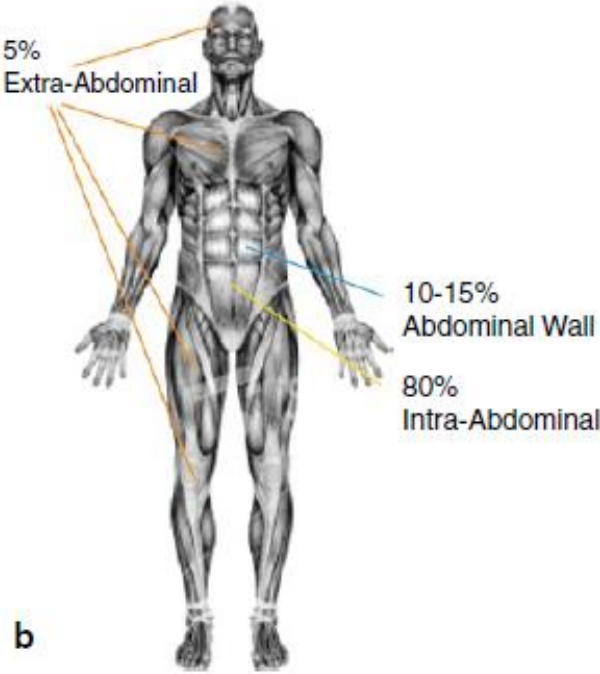
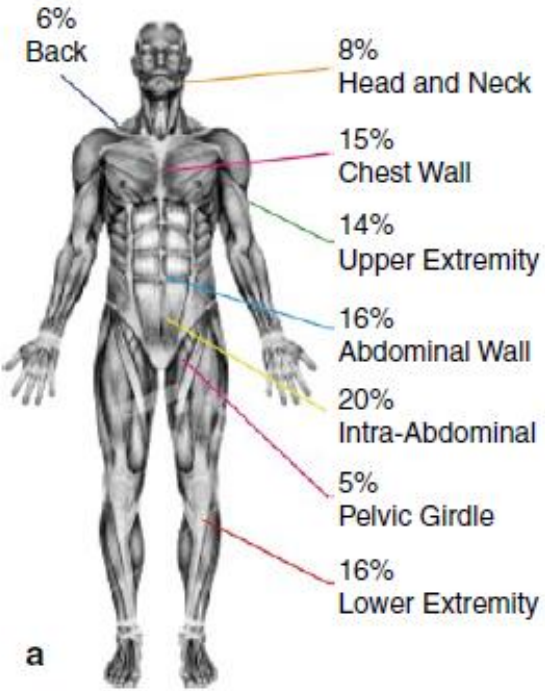
Desmoid tumoren

Desmos = peesachtig

- Gelokaliseerd agressieve tumoren die niet kunnen ontaarden of uitzaaien
- Ontstaat uit fibroblastcellen in het bind- of spierweefsel.
- Geassocieerd aan trauma
- Komen vaak terug ondanks complete resectie



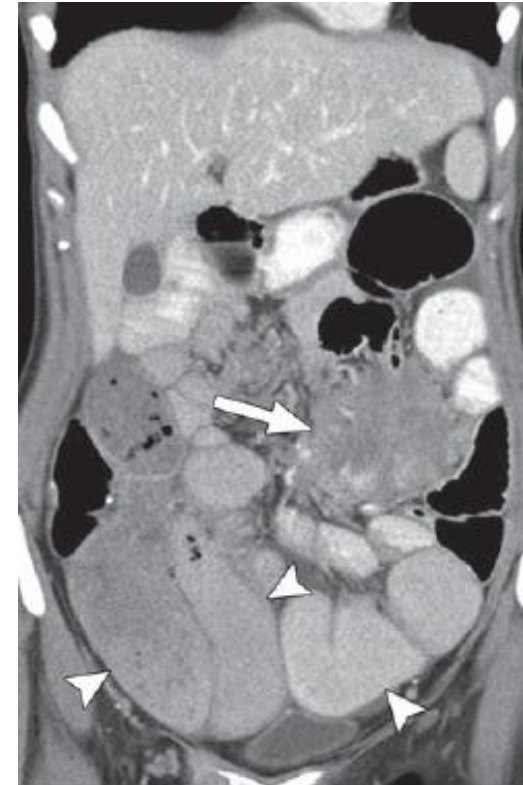
Lokalisatie



10-15% van FAP patiënten

Symptomen

- Geen klachten
- Afhankelijk van volume, groeisnelheid
- Verdikking buikspieren
- Obstructie, darmischemie, perforatie

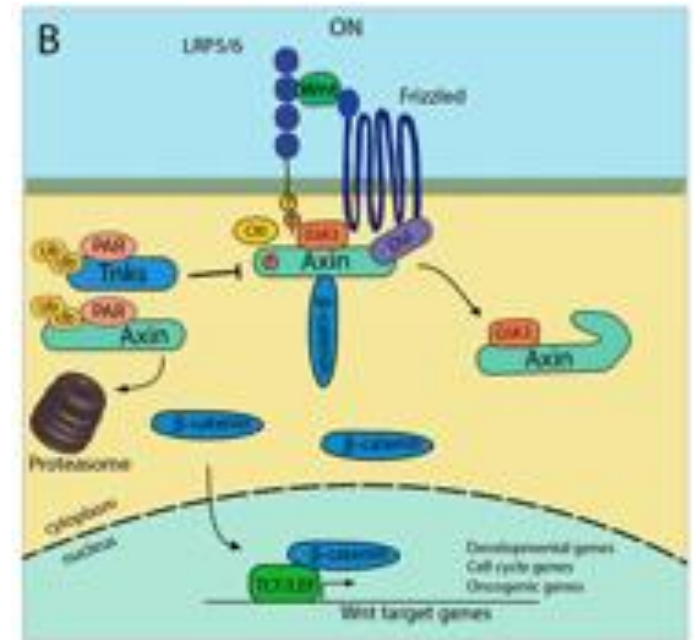


Risicofactoren

- Type van mutatie APC gen
- Familiale voorgeschiedenis
- Trauma (bv. Prophylactische heekunde),
- Oestrogenen (zwangerschap)

Etiologie

- Mutatie APC gen
 - opstapeling van β -catenine eiwit
 - verstoring proces van wondgenezing en proliferatie



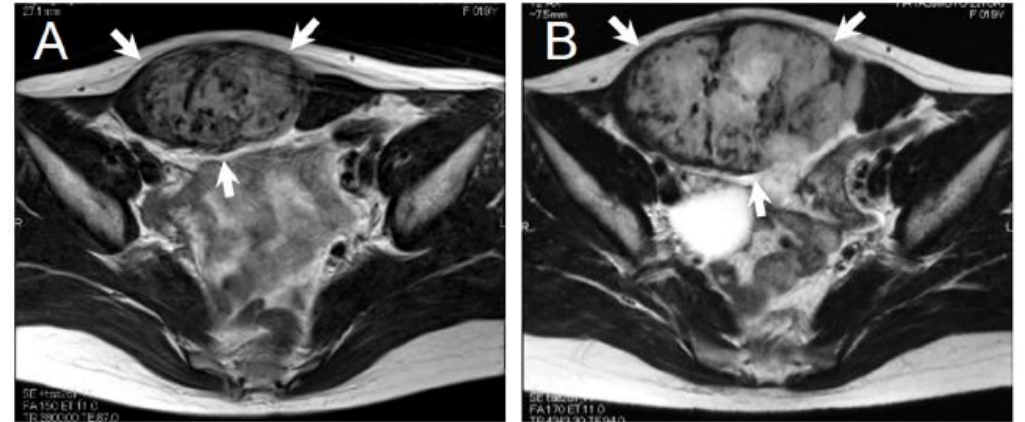
Classificatie

- Verschillende classificaties
- oa op grootte, groeisnelheid en lokalisatie
- Desmoid tumour staging system

Stage	
I	Asymptomatic, < 10cm maximum diameter, and not growing
II	Mildly symptomatic, <10cm and not growing
III	Moderately symptomatic or bowel/ureteric obstruction, or 10-20cm, or slowly growing
IV	Severely symptomatic, or > 20cm, or rapidly growing

Diagnose

- Beeldvorming
 - Echografie
 - CT-scan
 - MRI (vorm, contour, marge)



→Behandelingsplan, preoperatieve planning, opvolging

- Biopsie

Behandeling

- Verloop van ziekte moeilijk te voorspellen
- Heel lang stabiel of niet groeien of zelf krimpen
- Gepersonaliseerde behandeling
 - Wait and see
 - Nsaid/anti-oestrogenen
 - Heelkunde
 - Bestraling
 - Chemotherapie als laatste keuze

Medicatie

- 1ste keuze
- Moeilijk te interpreteren resultaten (weinig kwalitatieve studies)
- Niet steroidale anti-inflammatoire drugs (NSAIDs)
- Anti-oestrogenen

→ Goede resultaten (liqueficatie), aspiratie

Duurt lang voor respons,
stadium III-IV in combinatie met chemo en bestraling

NSAIDs



- Sulindac, celecoxib
 - Initieel werd gezien dat onder deze medicatie minder poliepen ontstaan
 - Nadien vermoeden dat het ook kon helpen tegen desmoid
 - Bias (natuurlijk verloop niet gekend)
 - Opgemerkt in kleine studies, onduidelijk wat precieze waarde is
 - Meestal duurt het lang voordat er respons wordt gezien



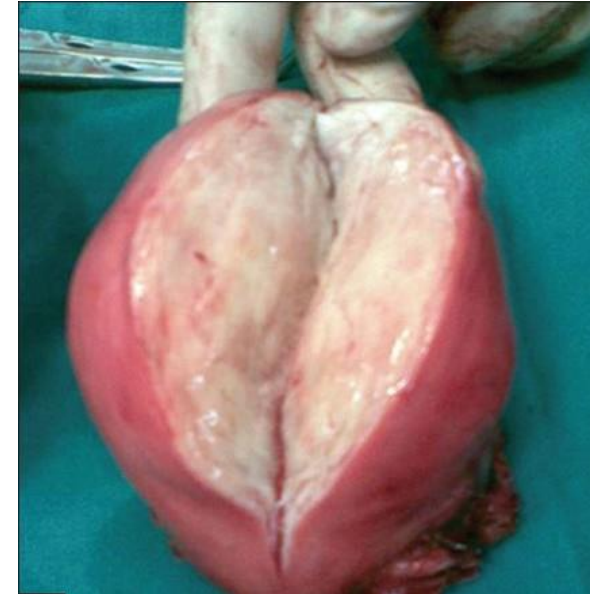
Anti-oestrogenen

- Uit ervaring weten we dat desmoid tumoren gevoelig zijn aan oestrogenen (vrouwen, zwangerschap)
 - Oestrogeen receptor antagonist → Tamoxifen
 - Kleine studies tonen goede resultaten



Heelkunde

- In selecte gevallen
 - Obstructie
 - ischemie
- Buikwand
 - Veel recidief (41%, St. Marks)
- Meer discussie bij lokalisatie in mesenterium
 - Grote risico's
 - Verlies van dunne darm, intraveneuze voeding
 - Recidief is groot



Bestraling

- Reeds lang in gebruik
- Veel frequenter in combinatie met heelkunde op ledematen
- Gezien frequente lokalisatie in mesenterium wordt zelden aan radiotherapie gedacht bij intra-abdominale lokalisatie
 - Kan nuttig zijn bij selecte patiënten
 - Altijd eerst medicamenteuze therapie anti-oestrogenen en sulindac
 - Nadien medicatie doorgeven
- Nadeel, functieverlies, recidief

Chemotherapie

- Geen gerandomiseerde studies
- Meestal verschillende soorten chemo
 - Veel nevenwerkingen braken, misselijkheid, beenmergtoxiciteit
- 2de lijns behandeling voor erg agressieve tumoren

Conclusies

- 1^{ste} keus is medicamenteuze behandeling
- Goede resultaten worden gezien met hoge dosis oestrogenen en NSAIDs
- Heelkundige behandeling leidt vaak tot herval en kan ernstige gevolgen hebben

