

Samenstelling van een nationaal register voor Lynch syndroom en van een biobank voor de personen, verdacht voor Lynch syndroom maar met een negatieve genetische testing (familiaal colorectaal kankersyndroom van het type X)

Onderzoek georganiseerd door FAPA – Belgian Polyposis Project – Hereditary colorectal Cancer Project – voor screening en follow-up van Lynch syndroom in België

FAPA is een vzw die een register opgestart heeft met o.a. als doel alle families met FAP (familiale adenomateuze polypose) of met Lynch-syndroom (hereditary non polyposis colorectal cancer, HNPCC of erfelijke non-polyposis dikke darmkanker) te registreren om zo te kunnen deelnemen aan wetenschappelijk onderzoek, zowel op het nationale als op het internationale vlak en dit met respect voor de anonimiteit van de opgenomen personen.

FAPA informeert, o.a. dankzij de verzamelde gegevens in het register, de Belgische artsen betrokken bij deze aandoeningen en de patiënten en hun familieleden. FAPA heeft ook als doel alle hoog-risico personen (mogelijks met FAP of Lynch syndroom) **op te sporen** om er zich van te verzekeren dat ze de nodige informatie en een aangepaste opvolging krijgen. In het kader van een nationale **preventiepolitiek** van colorectale kanker en in samenwerking met de betrokken artsen, ziet FAPA erop toe dat de patiënten vroegtijdig gediagnosticeerd worden en dat ze tijdig een aangepaste behandeling krijgen, wat hun levenskwaliteit zal verbeteren en wat het ontstaan van kanker op jonge leeftijd zal helpen voorkomen.

De twee meest voorkomende vormen van erfelijke colorectale kankers zijn FAP en Lynch syndroom. De colorectale kanker ontwikkelt zich meestal uit een poliep of adenoom. **FAP** is een erfelijke aandoening die voornamelijk de dikke darm aantast. Personen met deze aandoening ontwikkelen (meestal tijdens de adolescentie) honderden tot duizenden poliepen over heel de dikke darm. Deze patiënten zullen, in praktisch 100% van de gevallen, een colorectale kanker ontwikkelen uit één of meerdere van deze poliepen.

Bij de personen met een erfelijke aanleg voor **Lynch syndroom**, zal er zich slechts een beperkt aantal poliepen ontwikkelen in de dikke darm maar met een heel snelle progressie. Het risico dat één van deze poliepen ontaardt in een colorectale kanker wordt geschat op 80%. Vrouwen hebben daarenboven een groter risico op baarmoederslijmvlieskanker (30-40%) en eierstokkanker (5-10%). Het risico op enkele andere kankers (maag, dunne darm, urinewegen...) kan ook lichtjes verhoogd zijn, afhankelijk van de families.

Tot 2013 heeft FAPA enkel een register beheerd voor patiënten en families met FAP, met de hierboven beschreven doelstellingen. Sindsdien ligt de focus op patiënten of families met Lynch syndroom. Er zijn 2 luiken aan deze studie: het opstarten van een register en het opstarten van een biobank. Het betreft enerzijds een **observationale** studie voor het opstarten van een **register** met de hierboven beschreven doelstellingen en met een register analoog aan dat voor FAP. Anderzijds zal er, parallel lopend, een **interventie-studie** uitgevoerd worden. Daartoe zullen de persoonlijke en familiale klinisch-medische gegevens van personen, verdacht voor Lynch syndroom maar met een negatief genetische testing (familiale colorectale kankers van het type X) verzameld worden en hun genomisch DNA (bloedafname) om zo een biobank te kunnen samenstellen voor medisch-genetisch onderzoek. Het Lynch syndroom is weinig gekend (herkend) door de artsen (huisartsen en specialisten) en wordt onder-gediagnosticeerd door de zeldzame fenotypische uitdrukking. De doelstelling van het afnemen en opslaan van DNA is om de patiënten die verdacht zijn voor Lynch syndroom (volgens Amsterdam en Bethesda-criteria) maar met een negatieve testing, te kunnen volgen met het oog op het ontdekken van nieuwe genen die aanleiding kunnen geven tot het ontwikkelen van erfelijke darmkanker of familiale kankers.

De methodologie bestaat er in om een samenwerking op te zetten met de genetische centra, waarbij de arts-geneticus of de verpleegkundige tijdens de consultatie het informed consent voorlegt of waarbij de toestemming aan de patiënt wordt gevraagd om gecontacteerd te worden door FAPA. Een FAPA-medewerker zal dan de patiënt contacteren.