

Het aantal mensen met een ZZ in België wordt geschat op 660.000 tot 880.000 mensen. Het gaat over zo'n 7000 verschillende aandoeningen. De expertise rond deze aandoeningen zit zeer verspreid en soms wordt de diagnose (daardoor) laat gesteld.

De meeste van deze aandoeningen zijn genetisch en treffen dus een ganse familie. Zowel diegenen die de mutatie geërfd hebben als diegenen die 'ontsnapt' zijn moeten omgaan met de gevolgen op de gezondheid, perspectieven en kwaliteit van leven.

Familiale adenomateuze polyposis treft in België zo'n 800 personen. Door de ongebreidelde ontwikkeling van poliepen in de dikke darm, hebben deze een grote kans (90%) tot het ontwikkelen van een colorectale kanker. Daardoor is een preventieve ingreep noodzakelijk.

De huisarts ziet gemiddeld één tot twee nieuwe patiënten met colorectaal carcinoom per jaar en eens in de 10 jaar een patiënt met een erfelijke vorm hiervan. Doorverwijzen naar specialisten of naar een expertisecentrum in een academisch ziekenhuis is van levensbelang.

We laten José aan het woord die een bijzonder verhaal vertelt over de rol van de behandelende huisarts bij het stellen van de FAP-diagnose. Drie generaties binnen één familie komen aan bod. 5 personen uit de drie generaties zijn getroffen.

José is moeder van één zoon en grootmoeder van 4. Haar passie is fotografie en ze houdt ervan om de zomer door te brengen in het Zuiden. Ze doet haar verhaal over leven met FAP.



“Mijn moeder is op 30 jaar overleden aan kanker, daardoor stond ik zelf al vroeg onder controle. Ik was toen 8 jaar. Ze hebben op die leeftijd radiografieën gemaakt bij mij, maar er was niets te zien van poliepen. Op 12 jaar onderging ik opnieuw dezelfde onderzoeken en ook toen was er niets te zien op de foto's. Mijn grootmoeder deed dan de uitspraak: 'Jij hebt wellicht de ziekte niet'. Maar toen ik jaren later zwanger was, had ik regelmatig buikpijn. Toen raadde mijn grootmoeder aan om dezelfde huisarts te consulteren die ook mijn moeder behandeld had. Hij was de huisarts van mijn moeder en mijn grootvader en zag natuurlijk wel het patroon dat steeds terugkwam. Het is mijn geluk geweest dat ik bij die man ben terechtgekomen.

Mijn grootmoeder beseftte dat ook ik de familiale aandoening had geërfd en ze heeft voorzichtig geopperd of ik geen abortus wou. Maar dat was ik dus niet van plan. De arts door wie ik toen gevolgd werd, zei ook dat er grote kans was dat mijn ongeboren kind de aandoening niet had. Hij zei zelfs tegen mijn grootmoeder dat de kans zeer groot was dat ik niet aan kanker zou sterven. Niet echt onderbouwde uitspraken, maar ze gaven me toch hoop.

Toen ik dus twee maanden zwanger was, ontdekte men dat ik poliepen had in de dikke darm. Van familiale polypose was er toen nog geen sprake, die diagnose kwam pas veel later. Men zag wel al dat het probleem zich over minstens drie opeenvolgende generaties manifesteerde. Men sprak ook al snel van 'een operatie'. Dat kwam opnieuw aan bod na de zwangerschap. Op een dag, toen ik zo'n jaar of 23^e was, ging ik naar toilet en had ik bloedverlies. Toen overviel de paniek me. Mijn huisarts stuurde me naar het ziekenhuis in Leuven. Uiteindelijk duurde het nog 3 jaar, alvorens ik daar effectief terecht kwam. In 1974 ben ik dan opgenomen in Sint Rafael voor een ingreep aan de

darmen. Veel informatie kreeg ik niet over het soort ingreep of de gevolgen. Ik heb een maand verbleven in het ziekenhuis en men heeft massa's foto's gemaakt van de dikke darm. Ik gaf mijn toestemming om die foto's te gebruiken als lesmateriaal bij artsen in opleiding. Ik was een soort curiosum.

Men wou een ingreep doen om de darm weg te nemen en me een permanent stoma geven. Dat heb ik geweigerd, daar was ik veel te jong voor, vond ik. Ik zei dat ik geen operatie wou als dat inhield dat ik de rest van mijn leven met een stoma moest rondlopen. Ik heb toen een ingreep gehad, een ileo-rectale anastomose met aanleg van een tijdelijk stoma en dat vond ik een haalbare kaart. Ik was 6 maanden werk onbekwaam en ik hernam het werk nog met mijn tijdelijk stoma. Maar dat was een hel, want ik was continu bevreesd voor ongelukjes. Toen mijn stoma werd weggehaald was er opnieuw een periode van aanpassing waarin ik moest leren wat ik verteerde en wat niet.

Mijn zoontje was 5 jaar toen ik mijn ingreep kreeg. Het was toen dus al duidelijk dat het om een erfelijke aandoening ging en dus moest ook hij gevolgd worden. Naast mijn moeder heb ik immers ook een tante die heel vroeg, ze was maar 24, aan darmkanker gestorven is. Er was dus duidelijk een familiaal erfelijke component. Zijn eerste onderzoek had hij op de leeftijd van 10 jaar. Elke twee jaar kreeg hij een opvolgonderzoek en op de leeftijd van 17 jaar, toen men eigenlijk dacht dat hij de aandoening niet had geërfd, ontdekte men ook bij hem poliepen in de dikke darm. Hij is dan ook voor de leeftijd van 18 jaar al geopereerd. Bij hem is de ingreep al gebeurd zonder tijdelijk stoma, zo ver was men toen al gevorderd in de techniek van die dikke darmoperatie.

Ik vond het verschrikkelijk dat ik de mutatie had doorgegeven. Ik heb toen weken lang gehuild. Maar mijn zoon, Chris, ging heel vlot om met wat hem overkomen was. Hij zag natuurlijk het voorbeeld van zijn moeder, ik dus, die met de aandoening een vrij normaal leven leidde. Het ging dus eigenlijk allemaal redelijk vanzelf.

Ondertussen weet ik wat ik verdraag en wat niet en dus kan ik zeggen dat ik 'controle' heb over de situatie. Zo gaf een glas wijn meestal ongemakken en diarree. Dat wist ik en dan bepaalde ik zelf of ik het er voor over had of niet. Maar ik had natuurlijk gehoopt dat de mutatie bij mij zou stoppen en dat ik die niet verder zou doorgeven. Maar helaas was dat niet het geval.

En dan kom je op het moment dat je kind een relatie met iemand begint. Zoals gezegd had hij al op zijn 18^e een operatie gehad en Chris was formeel: hij wou zelf geen kinderen. Maar zijn vriendin en latere echtgenote vond dat kinderen er toch wel behoorden en vond dat als de kans bestond dat de kinderen niet aangetast waren, dat ze dan toch wel de kans moesten grijpen. Men wist toen al dat elk kind van een ouder met polypose 50% kans had om de mutatie over te erven. Mijn zoon zei dan: als we kinderen nemen, dan wil ik niet één kind, maar meerdere kinderen. Er zijn er vier gekomen uiteindelijk en de drie jongste kinderen hebben de mutatie. De oudste, een meisje heeft de ziekte niet. Maar dat heeft een minder sterke impact gehad dan bij mijn zoon. Ondertussen is de medische wetenschap natuurlijk enorm geëvolueerd en eigenlijk hebben de kinderen nu al twee voorbeelden die aangeven dat je met deze ziekte goed kan leven. De kinderen hebben hun activiteiten na de operatie, de twee jongens zijn al geopereerd, gewoon terug opgenomen. Zij gaan naar school en sporten zoals tevoren. Mijn zoon, hun vader dus, heeft heel weinig last gehad van zijn darmoperatie, daar waar ik nog altijd heel goed moet oppassen wat ik eet. Maar ondertussen bestaat FAPA (wetenschappelijke en patiëntenorganisatie) en worden we goed geïnformeerd door de website, nieuwsbrieven en infodagen. Deel uitmaken van zo'n vereniging geeft een gevoel van mee te zijn en mee te weten en dus controle te hebben.

Ik heb nooit stilgestaan bij het feit dat het een zeldzame aandoening is. Er zijn zo'n 800 patiënten met deze aandoening in België, waarvan 5 in mijn nabije familie, en ik zou graag hebben dat ze meer bekendheid krijgt. Maar ik voel me niet alsof ik een slecht 'lotje' getrokken heb.

In 1999 heb ik dan een tweede operatie gehad, voor aanleg van een pouch, met opnieuw een tijdelijk stoma. Maar dat was niet traumatisch of zo. Het enige moment waarvoor ik echt schrik had was 30 jaar worden, omdat dat de leeftijd was waarop mijn moeder gestorven is. Maar ik ben er sindsdien altijd van uitgegaan dat het goed zou komen.

De toekomst van de kleinzonen, daar maak ik me soms wel zorgen om. Ze beginnen nu uit te gaan en vriendinnetjes te hebben. Wanneer vertellen ze aan hen dat ze een erfelijke aandoening hebben?

Hoe zal het lopen als ze besluiten dat ze kinderen willen? De prenatale diagnostiek staat al ver, maar dat betekent dat er mogelijks verscheurende beslissingen moeten gemaakt worden.

Wat mijn jongste kleindochter betreft, die ook de mutatie heeft, zal het ook niet evident zijn om moeder te worden, zeker niet na zo'n ingrijpende darmoperatie. Bij mijn zwangerschap vertelde men mij dat heel de 'ophanging' in de buik na de darmoperatie aanzienlijk gewijzigd is. Ik zou een tweede zwangerschap liggend moeten doorbrengen als ik mijn kindje zou willen voldragen. Mijn troost is dat ze nog wat jaartjes heeft alvorens het zo ver is en de wetenschap in tussentijd nog grote stappen vooruit kan maken. Maar mijn kleindochter van 15, gaat er op een redelijk volwassen manier mee om. Zij zei bijvoorbeeld vorig jaar dat ze het niet erg zou vinden als ze al geopereerd zou worden, dan zou ze er immers al vanaf zijn. Ondertussen staat ze zeer vrolijk in het leven, zoals de meeste meisjes van 15!"

FAPA is een wetenschappelijke organisatie die ijvert voor grondige screening op de aanwezigheid van mutaties die kunnen leiden tot darmkanker bij at-risk patiënten. Zodat personen met een positieve genetische test kunnen opgevolgd worden. FAPA ondersteunt artsen, patiënten en families en houdt een register bij van personen met de mutatie.

Perscontact: Katlijn Sanctorum (0470/36.72.93)