

Surveillance eerstegraads familieleden

Uitgangsvraag

Bij eerstegraads familieleden van patiënten met serrated polyposis syndroom, welke surveillance zorgt voor een lagere carcinoom incidentie, minder operaties en betere overleving?

Aanbevelingen:

Er wordt geadviseerd eerstegraads familieleden van patiënten met serrated polyposis syndroom als surveillance elke 5 jaar een coloscopie te laten ondergaan vanaf de leeftijd van 45 jaar. Na 2-3 maal een negatieve coloscopie zonder afwijking, kan overwogen worden om vanaf een leeftijd van 60 jaar te stoppen met de surveillance.

De werkgroep is van mening dat er momenteel geen plaats is voor het gestructureerd gebruik van geavanceerde technieken zoals narrow band imaging (NBI) en chromo-endoscopie bij de surveillance van de eerstegraads familieleden van patiënten met SPS.

De surveillance termijn voor eerstegraads familieleden van patiënten met SPS dient in geval van relevante bevindingen bij coloscopie aangepast te worden aan [Nederlandse Richtlijn Coloscopie Surveillance 2013](#).

Literatuurbespreking:

Inleiding

Zie hoofdstuk [Serrated Polyposis syndroom](#).

Literatuurbespreking

Serrated polyposis syndroom (SPS) is een ziektebeeld zonder bekende genetische oorzaak. De diagnose wordt daarom gesteld op een combinatie van het endoscopisch en histopathologisch beeld. In een kleine populatie zijn er aanwijzingen gevonden voor een autosomaal dominante of recessieve overerving bij SPS [Chow 2006 [507](#)]. Grotere studies tonen dit echter niet aan en laten zien dat SPS vaak niet familiair voorkomt, hoewel SPS wel wordt beschreven bij eerstegraads familieleden [Lage 2004 [523](#); Boparai 2010 [501](#), Oquiñena 2013 [526](#)]. In twee grote retrospectieve studies is gekeken naar het risico op colorectaal carcinoom bij eerstegraads familieleden van patiënten met SPS [Boparai 2010 [501](#), Win 2012 [536](#)]. In beide studies werd een vijfvoudig verhoogd risico gevonden op colorectaal carcinoom vergeleken met de algemene populatie. In twee prospectieve studies is gekeken naar de opbrengst van een surveillance coloscopie bij eerstegraads familieleden van patiënten met SPS [Oquiñena 2013 [526](#), Hazewinkel 2014 [516](#)]. Familieleden werden in beide studies uitgenodigd vanaf 35 jaar. De resultaten staan weergegeven in tabel 1.

In het artikel van Oquiñena is de nadruk vooral gelegd op de patiënten die voldeden aan de WHO 2010 criteria voor SPS, waardoor een inschatting van de gehele groep voor sommige variabelen niet gemaakt is. In beide studies werd een verhoogde detectie van SPS, adenomen en sporadische serrated poliepen ten opzichte van de algemene populatie waargenomen. In het artikel van Oquiñena is bij 19 patiënten tevens een surveillance coloscopie uitgevoerd na 3 jaar. Hierbij werd bij slechts 3 patiënten een non-advanced adenoom gevonden. Er zijn geen andere studies bekend waarbij de surveillance van eerstegraads familieleden van patiënten met SPS geëvalueerd is.

Op basis van deze gegevens adviseren diverse expertgroepen om eerstegraads familieleden van patiënten met SPS om de 5 - 6 jaar een coloscopie te laten ondergaan, vanaf een leeftijd van 35 tot 50 jaar, of vanaf een leeftijd 5 tot 10 jaar jonger dan dat de diagnose SPS bij het familielid is gesteld [Oquiñena 2013 [526](#), Win 2012 [536](#), Hazewinkel 2014 [516](#), Rex 2014 [530](#)]. Afhankelijk van de bevindingen wordt geadviseerd het interval te verkorten.

Tabel 1. Opbrengst van surveillance coloscopie bij eerstegraads familieleden van SPS patiënten per studie

Prevalentie (%)	Hazewinkel 2014 516 n=77	Oquiñena 2013 526 N=78
Colorectaal carcinoom	0 (0)	1 (1)
Advanced adenoom	6 (8)	Onbekend
Adenoom	28 (36)	22 (28)
Serrated adenoom	7 (9)	Onbekend
Hyperplastische poliep	28 (36)	Onbekend
SPS volgens WHO criterium 1 of 3	1 (1)	6 (8)
SPS volgens WHO criterium 2	11 (14)	19 (24)

Conclusies:

Er zijn aanwijzingen dat eerstegraads familieleden van patiënten met serrated polyposis syndroom een verhoogd risico hebben op colorectaal carcinoom.

Lage 2004 [523](#); Boparai 2010 [501](#), Oquiñena 2013 [526](#)

De overerving van serrated polyposis syndroom is onduidelijk; er is (in 2014) geen mogelijkheid om via DNA onderzoek familieleden met verhoogde kans op colorectaal carcinoom en/of serrated polyposis te onderscheiden van de andere familieleden.

Er zijn aanwijzingen dat periodieke surveillance van eerstegraads familieleden van patiënten met serrated polyposis de incidentie van colorectaal carcinoom kan verlagen.

Oquiñena 2013 [526](#), Win 2012 [536](#), Hazewinkel 2014 [516](#), Rex 2014 [529](#)

Overwegingen:

Wat betreft het stellen van de diagnose SPS op basis van de WHO-criteria is de richtlijncommissie van mening dat criterium 2 (één serrated poliep hebben proximaal van het sigmoïd en een eerstegraads familielid met SPS) op zichzelf niet voldoende is voor diagnose van SPS. Deze eerstegraads familieleden dienen aan criterium 1 of 3 van de WHO-criteria te voldoen om de diagnose SPS te stellen en anders krijgen zij het algemene advies voor eerstegraads familieleden van patiënten met SPS.

In tegenstelling tot de surveillance van patiënten met SPS, lijkt het bij eerstegraads familieleden niet per se raadzaam (en haalbaar) om de surveillance in een expertisecentrum te laten plaatsvinden. Wel is het van belang dat de endoscopist zich bewust is dat serrated poliepen tijdens de coloscopie vaak lastig te vinden zijn en dus extra alert is op het detecteren van deze poliepen. Daarnaast zal training in het herkennen van deze poliepen ook de detectie in de toekomst hopelijk verbeteren. Eén studie in één centrum liet zien dat Narrow Band Imaging (NBI) de detectie van serrated poliepen kan verhogen [Boparai 2011 [504](#)]. Een multicenter studie van dezelfde onderzoeksgroep bleek echter negatief en toonde daarnaast een afname van de detectie van adenomen bij gebruik van NBI [Hazewinkel unpublished 2014 [516](#)]. Het spuiten van blauwe kleurstof in de hele darm, chromo-endoscopie, verbeterde de detectie van SP in een doorsnee patiënten populatie [East 2008 [511](#)]. Het nadeel van deze technieken is echter dat het een zeer tijdrovende procedure is die alleen aangewezen lijkt in zeer specifieke gevallen. Er lijkt dus momenteel geen plaats voor gestructureerd gebruik van geavanceerde technieken zoals NBI en chromo-endoscopie bij de surveillance van de eerstegraads familieleden van patiënten met SPS. Wel kunnen beide technieken gebruikt worden bij specifieke indicatie.

Indien er een kwalitatief goede coloscopie is uitgevoerd en er geen polyposis syndroom of kanker is gediagnosticeerd, lijkt het logisch deze personen te surveilleren gelijk aan de regels opgesteld in de Nederlandse Richtlijn Coloscopie Surveillance 2013: 3 of 5 jaarlijkse surveillance afhankelijk van de bevindingen bij coloscopie [Dekker 2013 [510](#)]. Het vijfvoudig verhoogd risico op colorectaal carcinoom dat is gevonden in 2 retrospectieve studies [Boparai 2010 [501](#), Win 2012 [536](#)] pleit ervoor om deze mensen in ieder geval iedere 5 jaar te surveilleren middels coloscopie zolang de comorbiditeit en de vitaliteit van deze mensen dit toestaat. Als blijkt bij coloscopie dat personen voldoen aan de diagnose SPS, zal surveillance uiteraard volgens de richtlijnen van SPS moeten geschieden.