

Klinische genetica in de oncologie

R. van Doorn

Dermatoloog, afdeling Dermatologie, Leids Universitair Medisch Centrum, Leiden

*Correspondentieadres:
Remco van Doorn
E-mail: rvandoorn@lumc.nl*

Dit onlangs verschenen boek is gewijd aan de erfelijke aanleg voor kanker en erfelijke tumorsyndromen in het bijzonder. In 17 hoofdstukken en 390 pagina's worden de klinische kenmerken, diagnostische criteria, genetische basis en oncologische screening van deze groep aandoeningen op heldere wijze uiteengezet.

Het boek is samengesteld door dr. Fred Menko, als klinisch geneticus met oncologische oriëntatie werkzaam in het AvL/NKI en eerder in VUmc. Toepassing van next generation sequencing en microarraytechnologie heeft in de laatste jaren nieuwe inzichten in de erfelijke oorzaken van kanker gegeven. Ook de diagnostiek bij verdenking op het bestaan van erfelijk verhoogd risico op kanker is geavanceerder geworden door introductie van genpanel, exoom en genoomsequentieanalyse. Er is ruim aandacht in het boek voor nieuwe inzichten in ziektemechanismen en diagnostische mogelijk-



*Auteur: Fred H. Menko
Uitgever: Uitgeverij de Tijdstroom, 2017
Aantal pagina's: 392
ISBN: 9789058983046*

heden, die een kleine revolutie in het vakgebied betekenen. Als orgaansysteem neemt de huid een belangrijke plaats in binnen de oncogenetica, omdat ongeveer de helft van de ongeveer honderd nu gekende syndromen gepaard gaat met huidafwijkingen. Er zijn syndromen met maligne huidtumoren zoals basaalcelnaevussyndroom en erfelijk melanoom. Ook zijn er syndromen waarbij er benigne huidtumoren ontstaan, waaronder neurofibromatose type I en hereditaire leiomyomatose. Daarnaast zijn er syndromen gekenmerkt door beperkte cutane manifestaties en verhoogd risico op ontwikkeling van interne maligniteiten, waarvan het peutz-jegherssyndroom en gardnersyndroom voorbeelden zijn.

De dermatoloog kan een belangrijke rol spelen bij de diagnostiek van tumorsyndromen door soms subtiele huidafwijkingen te herkennen als cutane manifestatie hiervan. Hierbij kan gedacht worden aan fibrofolliculomen in het gelaat en pigmentaties op de lippen. Dit maakt dat het boek dat gericht is op alle artsen betrokken bij de diagnostiek en

behandeling van patiënten met kanker nog meer relevant is voor de dermatoloog. De zorg voor patiënten met erfelijke tumorsyndromen is multidisciplinair en de bespreking van de ziektebeelden heeft een disciplineoverstijgend karakter.

Voor de dermatoloog zijn de meest relevante hoofdstukken gewijd aan erfelijk melanoom, basaalcelnaevus syndroom, neurofibromatose, birt-hoggdubésyndroom, hereditaire leiomyomatose, PTEN-hamartoomtumorsyndroom, BAP1-tumorsyndroom en tubereuze sclerose. Er is beperkt aandacht voor de verschillende vormen van xeroderma pigmentosum.

De hoofdstukken bevatten foto's die de klinische symptomen en ook cutane manifestaties fraai illustreren. De vele figuren en tabellen verhelderen epidemiologische gegevens, diagnostische criteria en de celbiologische consequenties van de oorzakelijke gendefecten. Klinische genetica in de oncologie is een inzichtelijk werk dat een plaats verdient op de boekenplank van de dermatoloog die zich met dermato-oncologie of genodermatosen bezighoudt.