

# Desmoïd-type fibromatose

25-05-2019 Patiëntendag Platform Sarcomen

**Milea J.M. Timbergen, arts onderzoeker**

Kees Verhoef (chirurg)

Dirk Grünhagen (chirurg)

Stefan Sleijfer (oncoloog)

Erik Wiemer (bioloog)

# Desmoïd-type fibromatose (DTF)

- Zeldzaam: ongeveer 60-90 nieuwe patiënten per jaar<sup>1</sup>
- Vrouwen > mannen, leeftijd gemiddeld 20-40 jaar<sup>2</sup>
- Ontstaat in spier-bindweefsel structuren: kan op het hele lichaam voorkomen
  - Met name: buikwand, thorax (borstkas wand), ledematen<sup>1</sup>

1. van Broekhoven et al., Ann Surg Oncol. 2015

2. Reitamo et al. Am J Clin Pathol 1982

# Veel gestelde vragen

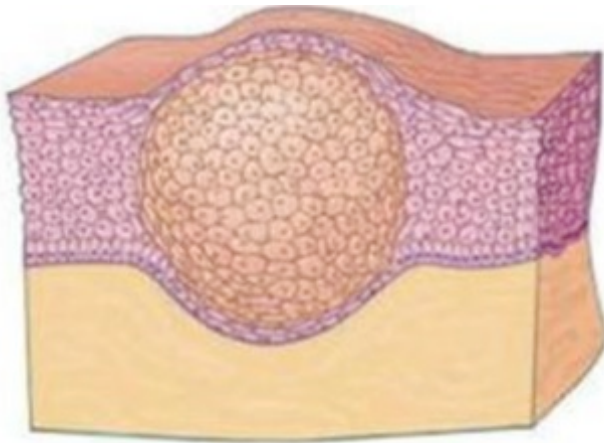


1. Ik heb een desmoïd  
tumor. Heb ik nu kanker?  
Heb ik een sarcoom?

# Nee, een desmoïd is geen kanker

## Goedaardig

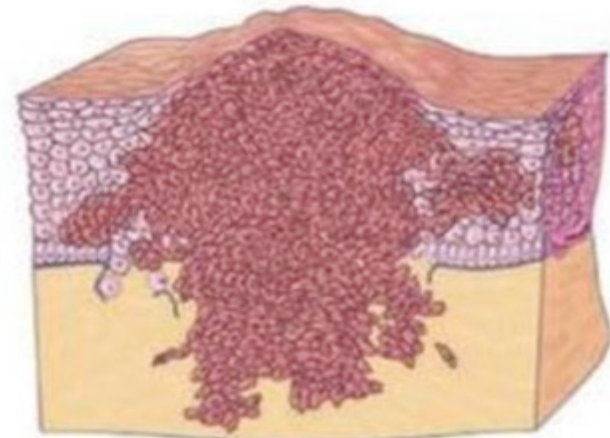
- Kaspel (schil / wand)
- Geen uitzaaiing
- Scherpe afgrenzing
- Lage delingssnelheid (mitose)
- Zelden necrose (dode cellen)



**Voorbeeld:** vetbult (lipoom), wratten, cysteadenoom

## Kwaadaardig

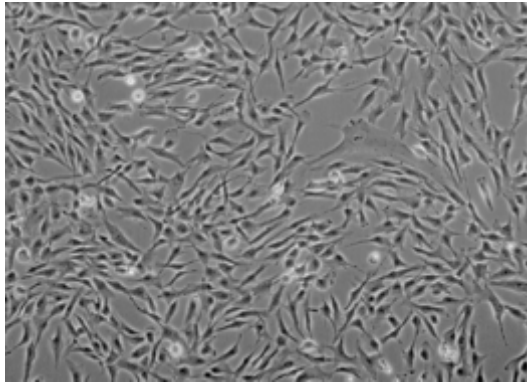
- Onregelmatig begrensd
- Invasieve groeiwijze
- Hoge delingssnelheid
- Vaak necrose
- Uitzaaiingen



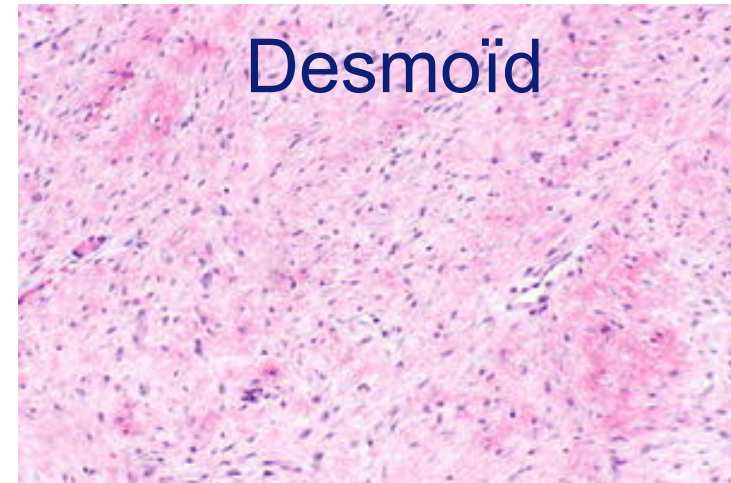
**Voorbeeld:** borstkanker, liposarcoom, melanoom

# Wat is een desmoïd?

Normale fibroblasten



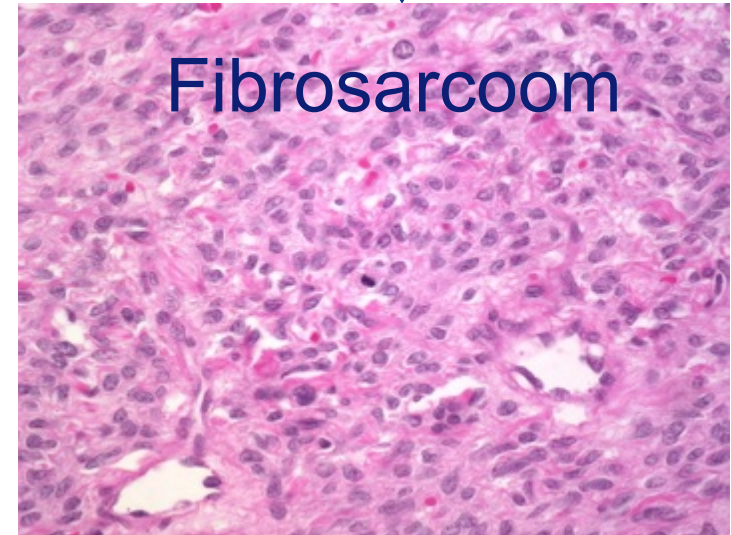
Genetische mutatie (APC of  $\beta$ -catenine)



Desmoïd



Meerdere Mutaties (vb. P53)



Fibrosarcoom



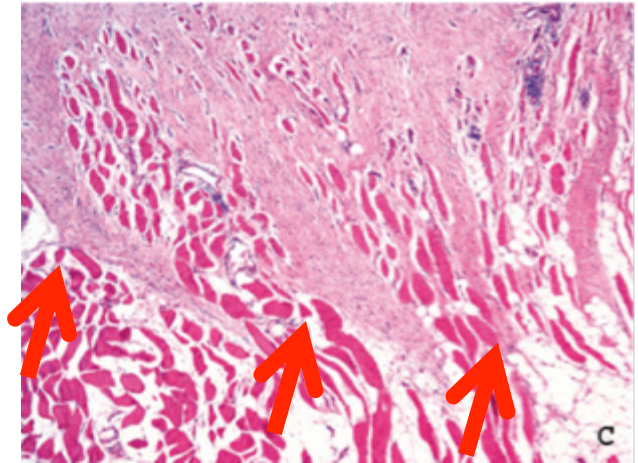
# Desmoïd: niet maligne – niet benigne

Een desmoïd:

- Kan niet uitzaaien
- Wordt niet als “kwaadaardig” geclassificeerd”
- Laag % patiënten dat overlijdt aan deze ziekte

Maar.....

- Lokaal agressief, infiltratieve groei
- Onvoorspelbaar ziekte verloop
- Behandeling(en) zoals een “kanker patiënt”



**Borderline tumor**

## 2. Waardoor ontstaat en groeit een desmoïd?



## Dit is nog niet duidelijk, bijdragende factoren zijn:

- Chirurgie / trauma (~ 30%)
  - Ontstaan in litteken gebied
  - Ontstaan na operaties
  - Nooit op een goede wetenschappelijke manier uitgezocht
- Hormonen / zwangerschap
  - Meer vrouwen dan mannen
- Genetische factoren
  - Mutaties in het  $\beta$ -catenine gen
  - 20% van patiënten met FAP ontwikkelen een desmoïd tumor

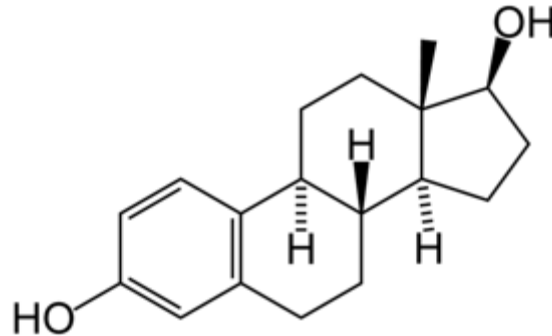


Nog geen duidelijke **biologische redenen** gevonden waarom een desmoïd tumor ontstaat

# 3. Kan ik zwanger worden met een desmoïd tumor?

## Ja! Een desmoid tumor:

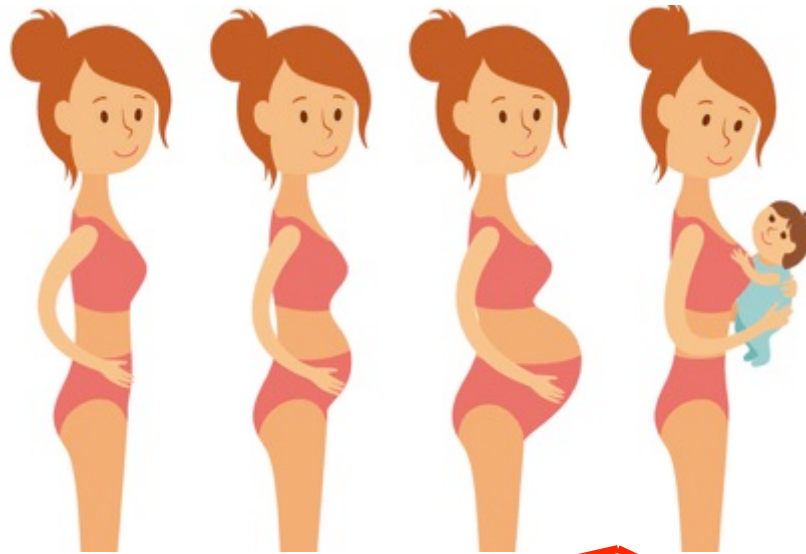
- is gevoelig voor het hormoon “oestrogeen”



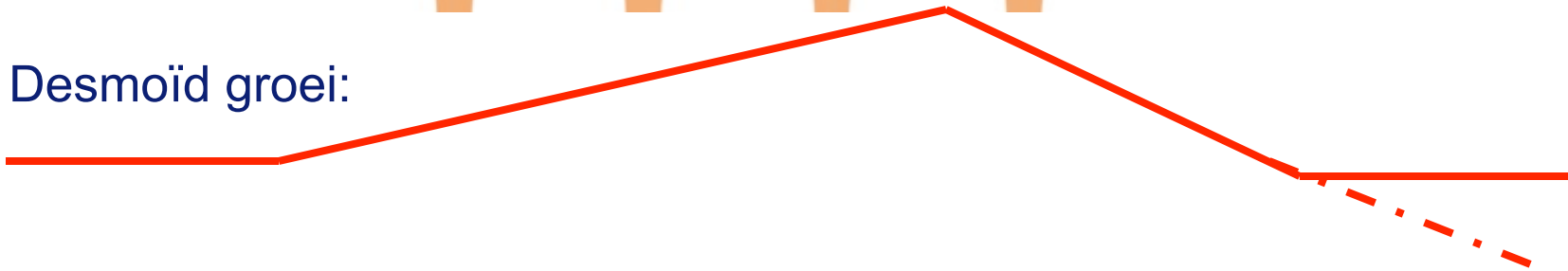
- kan kleiner worden als anticonceptie / hormonale medicatie gestopt wordt
- komt vaker voor bij vrouwen dan bij mannen en dan met name in de “vruchtbare leeftijd” (tussen het 20e en 40e levensjaar)



## Tijdens de zwangerschap..



Desmoïd groei:



- **10%** kans op spontane afname van de desmoïd tumor na zwangerschap
- **Geen extra risico's** tijdens de bevalling!

4. Kan ik mijn desmoïd  
tumor overerven aan mijn  
kinderen?

**Nee.....**

Een spontane mutatie in één cel

85%  $\beta$ -catenine mutatie



Desmoïd

Een mutatie in alle cellen

Een fout in het DNA



Familiale adenomateuze polyposis  
syndroom  
"FAP"



4. Wat is de kans dat ik mijn desmoïd terugkrijg na behandeling?



# Een desmoïd tumor keer vaak terug

- Risico op terugkeer van de tumor na chirurgie ~23%<sup>4</sup>
- Dit is ongeacht of de **snijvlakken** “schoon” zijn

Minder risico	Meer risico
Op de borstkas / buikwand	In de buikholte of op de ledematen
Oude patiënten	Betrokkenheid van organen, bloedvaten en zenuwen
Kleine desmoïd tumoren	FAP geassocieerd (genetische aandoening)
	Grotere desmoïd tumoren (>7cm)
	Het vaker terugkeren van een desmoïd tumor
	Jongere patiënt (< 26 jaar)

## Maar.....

- Zeldzame tumor: relatief “weinig” patiënten om onderzoek uit te voeren
- Patiënten ontvangen vaak veel verschillende behandelingen
- Uitkomsten van onderzoeken kunnen variëren
- De werking van een behandeling verschilt per patiënt

**Meer onderzoek is nodig!**

# Mijn onderzoek..

In het laboratorium: “pre-klinisch”



Kunnen we een model maken dat op een desmoïd tumor lijkt?

Zijn er verschillen in groei gedrag tussen de genetische mutaties van desmoïd tumoren?

Wat is de rol van het immuun systeem bij desmoïd tumoren?

# Mijn onderzoek..

Met patiënten: “klinisch”



Krijgen patiënten met een bepaald type mutatie vaker een nieuwe tumor (recidief) na een operatie?

Kunnen we een genetische mutatie voorspellen op basis van MRI beelden?

Is een “afwachtend beleid” veilig en kunnen we voorspellen voor welke mensen dit goed werkt?

Hoe ziet het natuurlijke groei gedrag van een desmoïd tumor er uit?

# Mijn onderzoek..

Kwaliteit van leven



Welke problemen ervaren mensen die te maken hebben (gehad) met een desmoïd tumor?

Is er een goede vragenlijst die deze problemen weergeeft?

Hoe vaak komen problemen voor en wat zijn de belangrijkste problemen voor een patiënt?

# Graag uw hulp.....



## Wat willen we gaan onderzoeken:

1. Hoe vaak komen de problemen voor?
2. Zijn er bepaalde groepen (vb. volwassenen < 30 jaar) waarbij bepaalde problemen meer / vaker spelen?
3. Zijn er verschillen tussen Nederlandse en Britse desmoïd patiënten?

## Welke ziekenhuizen doen mee:



Radboudumc





## Meedoen? Dat kan!

Dus wilt u meedoen aan deze studie en bent u onder behandeling in een van deze 3 ziekenhuizen?

Vraag uw behandelend arts of stuur een email naar:

[m.timbergen@erasmusmc.nl](mailto:m.timbergen@erasmusmc.nl)

**Hartelijk dank voor uw aandacht!**

# Vragen????



**Milea JM Timbergen**  
**[m.timbergen@erasmusmc.nl](mailto:m.timbergen@erasmusmc.nl)**  
**010-7041223**