

Guidelines for the clinical management of familial adenomatous polyposis (FAP), Gut 2008; 57: 704-713

Kommentatoren: Prof. Dr. U.R. Fölsch, Priv.-Doz. Dr. C. Schrader, Klinik für Allgemeine Innere Medizin, Universitätsklinikum Schleswig Holstein, Campus Kiel

Kommentar: 16.09.08

Die Familiäre Adenomatöse Polypose (FAP) ist eine gut bekannte, vererbliche Erkrankung die mit einer Polypenbildung im Colon und Rektum sowie einer Entwicklung eines Colorektalen Karzinoms vergesellschaftet ist. Für die Erkrankung ist überwiegend das APC Gen verantwortlich, welches autosomal dominant vererbt wird, d.h. dass die Nachkommen eine 50% ige Wahrscheinlichkeit haben, Erbträger zu sein und zu erkranken. Neuerdings hat man auch ein weiteres Gen, das MUTYH Gen identifiziert, das autosomal rezessiv vererbt wird und viel seltener auftritt. Diese Form der Polypose wird auch MUTYH assoziierte Polypose (MAP) genannt. Nur weniger als 1% aller Patienten mit einem colorektalen Karzinom haben eine FAP. Die meisten Patienten mit der klassischen FAP entwickeln mehrere hundert Polypen und im Alter von 40-50 Jahren ein kolorektales Karzinom. Hiervon abzugrenzen ist die attenuierte adenomatöse Polyposis Coli (AAPC oder AFAP) bei der nur weniger als hundert Polypen auftreten und die auch als milde Verlaufsform der FAP bezeichnet wird. Die Mehrzahl der Patienten mit einer FAP entwickeln zusätzlich im Zwölffingerdarm Polypen. Diese können auch maligne entarten. Zusätzlich haben Patienten mit einer FAP ein erhöhtes Risiko, außerhalb des Gastrointestinaltraktes Tumore zu entwickeln, z.B. sogenannte Desmoidtumore.

Die Arbeit von Vasen et. al ist eine Zusammenfassung eines Expertentreffen im April 2006 und Februar 2007 auf Mallorca. 31 Spezialisten aus unterschiedlichen Fachbereichen auf dem Gebiet gastrointestinaler Tumore aus 9 europäischen

Länder wollten eine klinische Richtlinie für das Vorgehen bei Patienten mit FAP verfassen.

Grundlage für die Richtlinie war eine Literaturrecherche englischsprachiger Arbeiten, welche vor dem Treffen durchgeführt wurde.

Als Konsensus wurden folgende Punkte herausgestellt:

1. Die Überwachung von Patienten mit FAP senkt das Kolonkarzinom und das Kolonkarzinom assoziiertes Sterberisiko
2. Als Überwachungsuntersuchung sollte bei Patienten mit einer FAP ab dem 10-12 Lebensjahr alle 2 Jahre eine Sigmoidoskopie erfolgen. Wenn Polypen nachweisbar sind, sollte eine komplette Koloskopie erfolgen. Bei der AFAP sollte ab dem 18-20 Lebensjahr alle 2 Jahre eine komplette Koloskopie erfolgen. Sofern Polypen nachweisbar sind, sollte bis zur Colektomie das Intervall auf 1 Jahr verkürzt werden.
3. Die entgültige Art der Operation, ob eine ileorektale Anastomose (IRA) oder Ileopouch anale Anastomose erfolgen soll, ist von vielen Faktoren abhängig und sollte individuell entschieden werden.
4. Die Duodenalpolypen sollten abhängig von der Spiegelmann Klassifikation (Polypengröße, Polypenanzahl, Histologie und Dysplasiegrad) kontrolliert werden. Diese reicht von sofortiger Operation bis hin zu Kontrollendoskopien alle 5 Jahre.
5. Die Therapie von Desmoidtumoren ist eine systemische Chemotherapie mit Sulindac und Tamoxifen.

Kommentar:

Die Arbeit von Vasen et al ist ein wichtiger Beitrag in der Behandlung von Patienten mit einer familiären adenomaösen Polypose (FAP). Durch die genaue Festlegung der Kontrolluntersuchungen dient es dem behandelnden Arzt als Hilfestellung bei der Festlegung der Vorsorgeuntersuchungen. Diese unterscheiden sich nicht wesentlich von den bereits bestehenden Leitlinien in Deutschland.

Sicherlich problematisch ist weiterhin die Entscheidung, wann eine Operation ansteht, wie sie durchgeführt werden soll. Hierbei können die Autoren keine verbindlichen Empfehlungen aussprechen. Dies spiegelt die tägliche Praxis wieder,

in der man häufig auf jeden einzelnen Patienten eine zugeschnittene Therapieentscheidung treffen muss.

Wichtig in dieser Arbeit ist die Festlegung der Autoren gegenüber einer Therapieempfehlung bei Patienten mit einem Desmoidtumor. Hier sprechen sich die Workshopteilnehmer für eine definitive Chemotherapie aus. Ob dies wirklich die entgeltliche Therapie im Zeitalter von Gefäß- und Endothelwachstumshemmern ist, bleibt abzuwarten und ist doch unwahrscheinlich. Aus der Teilnehmerliste geht auch nicht eindeutig hervor, wie viele Onkologen teilgenommen haben. Dies wäre bei dieser Fragestellung und Entscheidung sicher von großer Bedeutung gewesen.

So stellt sich zum Schluss dann doch die Frage, wie hat sich die Expertengruppe zusammengesetzt, die die Richtlinie geschrieben hat? Wer legt eigentlich fest, aus welchen Ländern wie viele und welche Vertreter kommen dürfen? Sind die Internisten und Gastroenterologen, die die Patienten die ersten Jahre bis Jahrzehnte betreuen mit 5 Teilnehmern wirklich ausreichend repräsentiert, wahrscheinlich eher nicht. Sind 11 Genetiker (über 1/3 der Teilnehmer) wirklich für diese sehr klinisch orientierte Fragestellung in diesem Workshop wirklich notwendig? Sicher ist die chirurgische Expertise gefragt und diese war mit 10 Teilnehmern auch ausreichend vertreten.