

Informatie over erfelijk diffuus maagkanker (CDH1-mutatie)

Erfelijk diffuus maagkanker is een **zeldzaam erfelijk kankersyndroom**. Een syndroom is een combinatie van aandoeningen die ontstaan door één oorzaak.

Erfelijk diffuus maagkanker wordt meestal veroorzaakt door een **DNA-afwijking in het CDH1-gen**. Mensen met deze DNA-afwijking hebben een verhoogd risico op **diffuus maagkanker**, en vrouwen ook op **lobulair borstkanker**.

Diffuus maagkanker en lobulair borstkanker

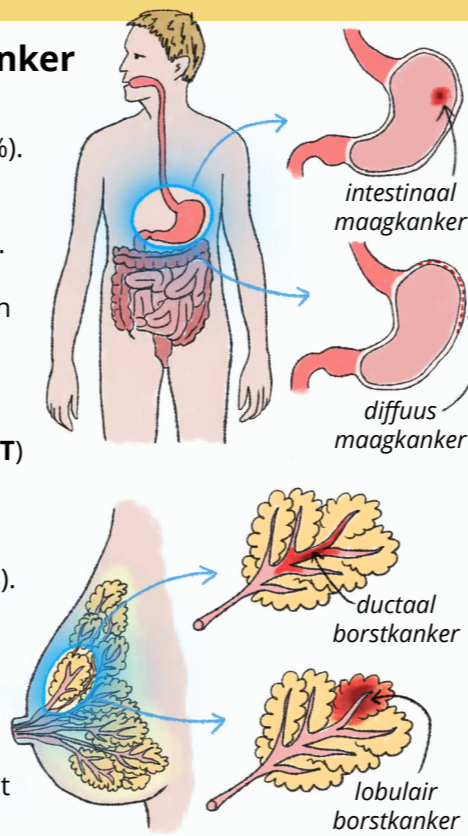
Er zijn meerdere types maagkanker:

- **Intestinaal maagkanker** komt het meest voor (±55%). De tumor vormt zich als een soort bol in de maagwand.
- **Diffuus maagkanker** komt minder vaak voor (±40%). Hierbij is de maagkanker in de maagwand verspreid. De maagkanker is daardoor minder goed zichtbaar en **lastiger op te sporen**.
- **Gemengde vorm**

Er zijn meerdere types borstkanker:

- **Ductaal borstkanker** (ofwel **invasief carcinoom NST**) komt het meest voor (±80%). De kanker ontstaat dan in een melkgang. Een melkgang is een kanaaltje dat melk naar de tepel kan vervoeren.
- **Lobulair borstkanker** komt minder vaak voor (±10%). De kanker ontstaat dan in een melkklier. De melkklieren zijn een soort kwabjes (lobben) die melk kunnen produceren. Lobulair borstkanker is **lastiger op te sporen**.
- Zeldzamere vormen

Diffuus maagkanker en/of lobulair borstkanker wordt in een klein deel veroorzaakt door een **CDH1-mutatie**.



DNA-onderzoek

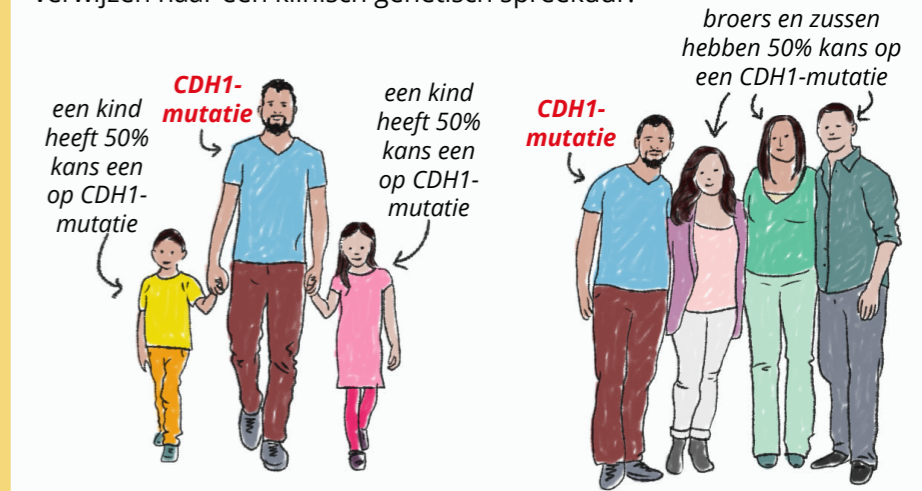
Om zeker te weten of u een CDH1-mutatie heeft, moet uw **DNA** onderzocht worden. DNA-onderzoek wordt gedaan met **bloed of weefsel**.

Als er reden is om DNA-onderzoek te doen, wordt maar bij 15% een mutatie in het CDH1-gen gevonden.



Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen en broers en zussen van personen met een CDH1-mutatie hebben **50% kans** om ook deze mutatie te hebben. Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunt u uw huisarts vragen u te verwijzen naar een klinisch genetisch spreekuur.



Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

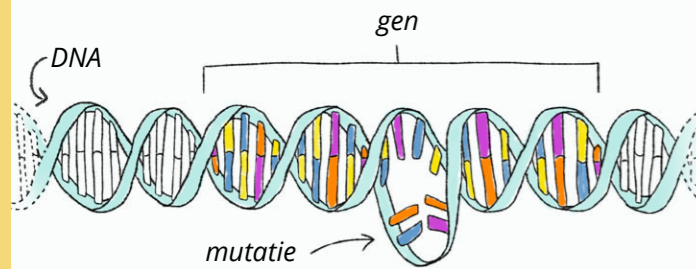
Meer informatie over een erfelijke aandoening en **kinderwens** staat op www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven.

Voor informatie op maat kunt u een afspraak maken bij een **klinisch geneticus**.



DNA, genen en mutaties

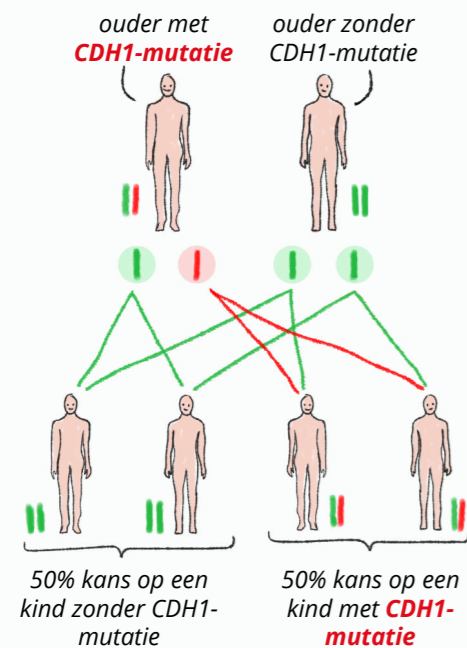
Een **gen** is een klein stukje **DNA**. Een afwijking in een gen noemen we een **mutatie**. Een **mutatie in het CDH1-gen** zorgt voor een hoger risico op diffuus maagkanker en lobulair borstkanker.



Hoe erft een CDH1-mutatie over?

Een CDH1-mutatie erft **autosomaal dominant** over.

Kinderen van een ouder met een CDH1-mutatie hebben ieder een **kans van 50%** (1 op 2) om deze mutatie ook te hebben. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.



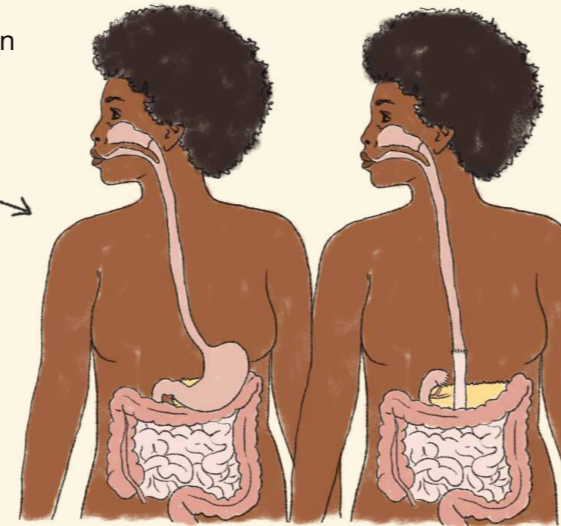
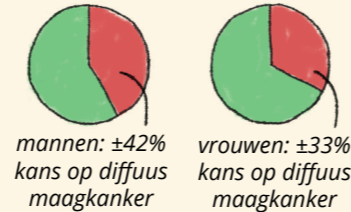
Risico's en adviezen bij een CDH1-mutatie

Diffuus maagkanker

Mensen met een CDH1-mutatie hebben meer risico op diffuus maagkanker. Voor **mannen** is dit ongeveer 42% en voor **vrouwen** ongeveer 33%. De maagkanker ontstaat meestal rond 35-40-jarige leeftijd.

Mensen met een CDH1-mutatie adviseren we uit voorzorg de **maag te verwijderen**. Dit is een ingrijpende operatie. Bij voorkeur opereren we tussen 20- en 30-jarige leeftijd.

Soms is het door individuele omstandigheden **(nog) niet wenselijk** om uw maag preventief te verwijderen. We doen dan jaarlijks een maagonderzoek in een gespecialiseerd centrum op het gebied van erfelijk diffuus maagkanker. Ook adviseren we u éénmalig te laten controleren op de maagbacterie *Helicobacter pylori*.



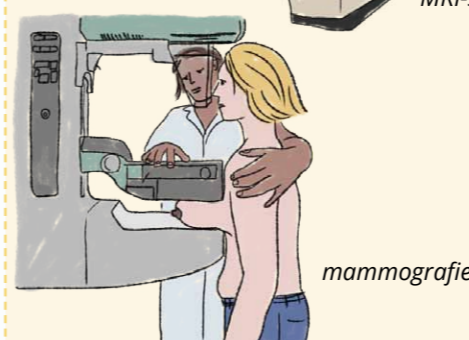
Lobulair borstkanker

Voor vrouwen met een CDH1-mutatie is het risico op **lobulair borstkanker** ongeveer 40%.

We adviseren u vanaf 30-jarige leeftijd jaarlijks:

- **controle op de mamma-poli**
- een **MRI-scan van de borsten**
- een **mammografie** (röntgenfoto van de borsten)

Vanaf 60-jarige leeftijd wordt er geen MRI-scan meer gemaakt.



Psychosociale gevolgen

Mensen die erachter komen dat ze een erfelijke aandoening hebben kunnen hiervan **schrikken**. Bij de poliklinieken Klinische Genetica werken ook psychosociaal medewerkers. Zij kunnen u helpen met vragen, twijfels en problemen.

Vaak wordt gedacht dat het hebben van een erfelijke aandoening gevolgen heeft voor het afsluiten van een **verzekering**. Dit is maar heel soms het geval. Meer informatie hierover vindt u op www.erfelijkheid.nl/special/verzekeren. Ook kunt u dit bespreken met uw klinisch geneticus.

Meer informatie

- www.erfelijkheid.nl
- www.kanker.nl
- www.stichting-CDH1.nl
- www.erfelijkemaagkanker.nl

