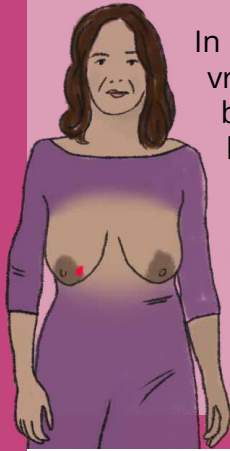
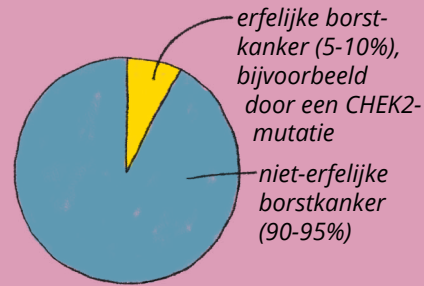


Informatie over een CHEK2-mutatie



In Nederland krijgt 1 op de 8 vrouwen (ongeveer 13%) borstkanker. Een klein deel hiervan is veroorzaakt door een **erfelijke aanleg**.

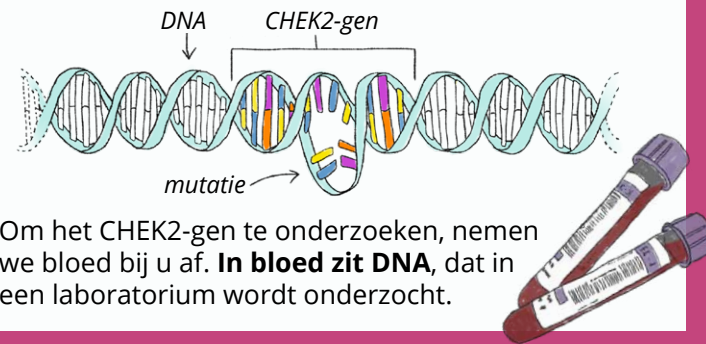
Bij u of in uw familie is een erfelijke aanleg voor borstkanker vastgesteld, namelijk een **DNA-afwijking in het CHEK2-gen**. Vrouwen met een CHEK2-mutatie hebben meestal een hoger risico op **borstkanker**.



DNA, genen en mutaties

Een **gen** is een klein stukje **DNA**. Een afwijking in een gen noemen we een **mutatie** of **pathogene variant**.

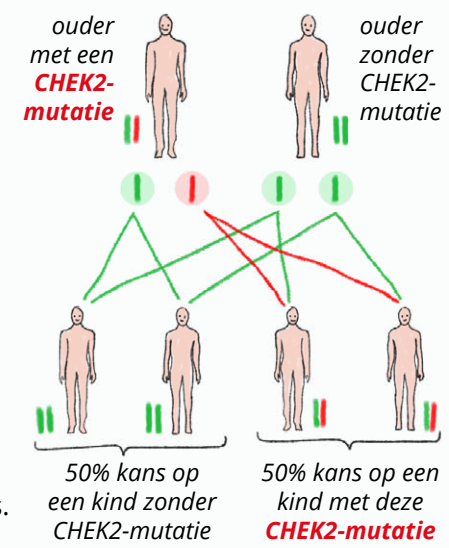
In Nederland hebben mensen met een mutatie in het CHEK2-gen vaak dezelfde mutatie, die we **c.1100delC** noemen.



Om het CHEK2-gen te onderzoeken, nemen we bloed bij u af. **In bloed zit DNA**, dat in een laboratorium wordt onderzocht.

Hoe erft het over?

Een CHEK2-mutatie erft **autosomaal dominant** over. Kinderen van een ouder met een CHEK2-mutatie hebben **50% kans** om ook deze CHEK2-mutatie te hebben. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.



Psychosociale gevolgen

Mensen die ontdekken dat ze een erfelijke aandoening hebben kunnen hiervan **schrikken**.

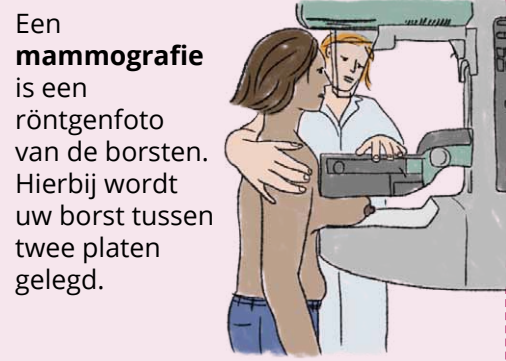
Bij de poliklinieken Klinische Genetica werken ook psychosociaal medewerkers. Zij kunnen u helpen met **vragen, twijfels en problemen**.



Vaak wordt gedacht dat het hebben van een erfelijke aandoening gevolgen heeft voor het afsluiten van **verzekeringen**. 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.

Risico's en adviezen voor vrouwen



Een **mammografie** is een röntgenfoto van de borsten. Hierbij wordt uw borst tussen twee platen gelegd.



De **mammapoli** is een polikliniek voor borstcontrole. U bespreekt hier hoe het met u gaat. Soms wordt er lichamelijk onderzoek gedaan.

Risico's

De meeste vrouwen met een CHEK2-mutatie hebben een verhoogd risico op **borstkanker**. Hoe hoog dit risico is, hangt af van het voorkomen van borstkanker in de familie. Dit komt waarschijnlijk doordat ook andere (onbekende) erfelijke en niet-erfelijke risicofactoren een rol spelen.

Adviezen

Afhankelijk van de hoogte van het risico kunnen extra **borstcontroles** geadviseerd worden vanaf 35- of 40-jarige leeftijd. Om het risico op borstkanker in te schatten worden familiegegevens gebruikt en DNA-onderzoek naar de CHEK2-mutatie.

Op basis van uw **persoonlijke risico** krijgt u op het klinisch genetisch spreekuur een controle advies dat op u van toepassing is. Afhankelijk van het risico vindt screening plaats door middel van een **mammografie** en/of een afspraak op de **mammapoli**. Soms zijn geen extra controles nodig.

We adviseren niet om borsten preventief te laten verwijderen.

Vrouwelijke familieleden die de CHEK2-mutatie niet hebben, krijgen soms op basis van de familiegegevens alsnog een advies voor extra borstcontroles.

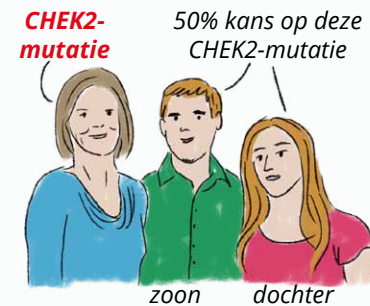
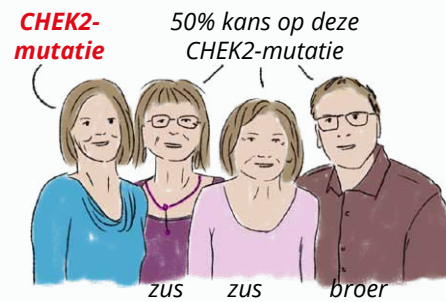
De controles hebben als doel kanker in een **vroeg stadium** te ontdekken en de kans op genezing groter te maken.



Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen en broers en zussen van een persoon met een CHEK2-mutatie hebben **50% kans** om deze mutatie ook te hebben.

Eerste- en tweedegraads vrouwelijke familieleden van mensen met borstkanker én de CHEK2-mutatie kunnen verwezen worden voor erfelijkheidsonderzoek. **Het advies is om op ongeveer 35-jarige leeftijd te testen**.



Voor erfelijkheidsadvies en -onderzoek kunnen familieleden zich door hun huisarts laten verwijzen naar een klinisch genetisch spreekuur.

Meer over het **informer**en van familieleden vindt u op www.erfelijkheid.nl/familie-vertellen.

Mannen

Hoewel het zeldzaam is, kunnen mannen ook borstkanker krijgen. Mannen met een CHEK2-mutatie hebben geen duidelijk verhoogd risico op borstkanker. We adviseren hen daarom geen controles. Mannen kunnen de mutatie wel **doorgeven aan hun kinderen**.



Zeldzame situatie

Heel soms komt het voor dat iemand een CHEK2-mutatie van **beide ouders** erft. In dat geval is het risico op borstkanker hoog ($\pm 60-80\%$). Ook is er mogelijk een verhoogd risico op darmkanker.



In deze situatie adviseren we u andere controles. Uw arts vertelt u hier meer over.

Helpt u mee?

U kunt meedoen aan het **landelijk wetenschappelijk onderzoek** naar erfelijke borstkanker. Zo hopen we straks (nog) betere adviezen te kunnen geven.

Voor meer informatie en aanmelding: www.hebon.nl



Meer informatie

www.erfelijkheid.nl
www.kanker.nl

