

Informatie over erfelijke borstkanker

1 op de 8 Nederlandse vrouwen (ongeveer 13%) krijgt ooit in haar leven borstkanker. Bij ongeveer 5-10% van deze vrouwen is de oorzaak **erfelijk**. De belangrijkste oorzaak voor de borstkanker is dan een **DNA-afwijking** in een borstkankergen.

Mensen met zo'n DNA-afwijking hebben een **groter risico op borstkanker**.



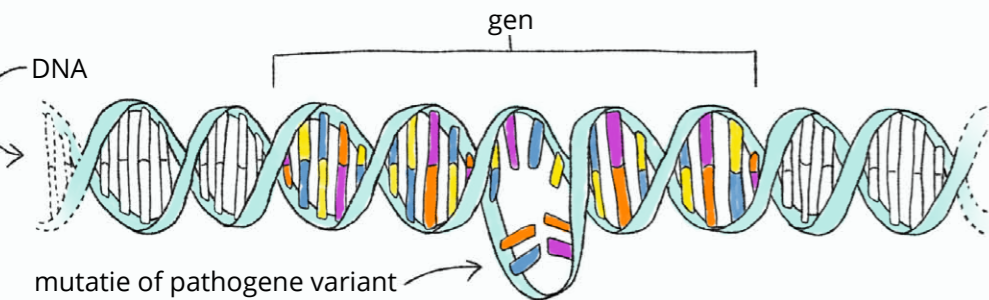
Erfelijk of niet erfelijk?

Aanwijzingen voor erfelijke borstkanker kunnen zijn:



DNA, genen en mutaties

Borstkanker kan veroorzaakt worden door een afwijking in een gen. Een **gen** is een klein stukje **DNA**. Een afwijking in een gen noemen we een mutatie of pathogene variant. Een **mutatie** zorgt in dit geval voor een hoger risico op borstkanker dan bij andere mensen.



DNA-onderzoek

Om zeker te weten of u erfelijke borstkanker heeft, moet uw DNA onderzocht worden. Voor DNA-onderzoek nemen we bloed bij u af.

In bloed zit DNA, dat in een laboratorium wordt onderzocht.

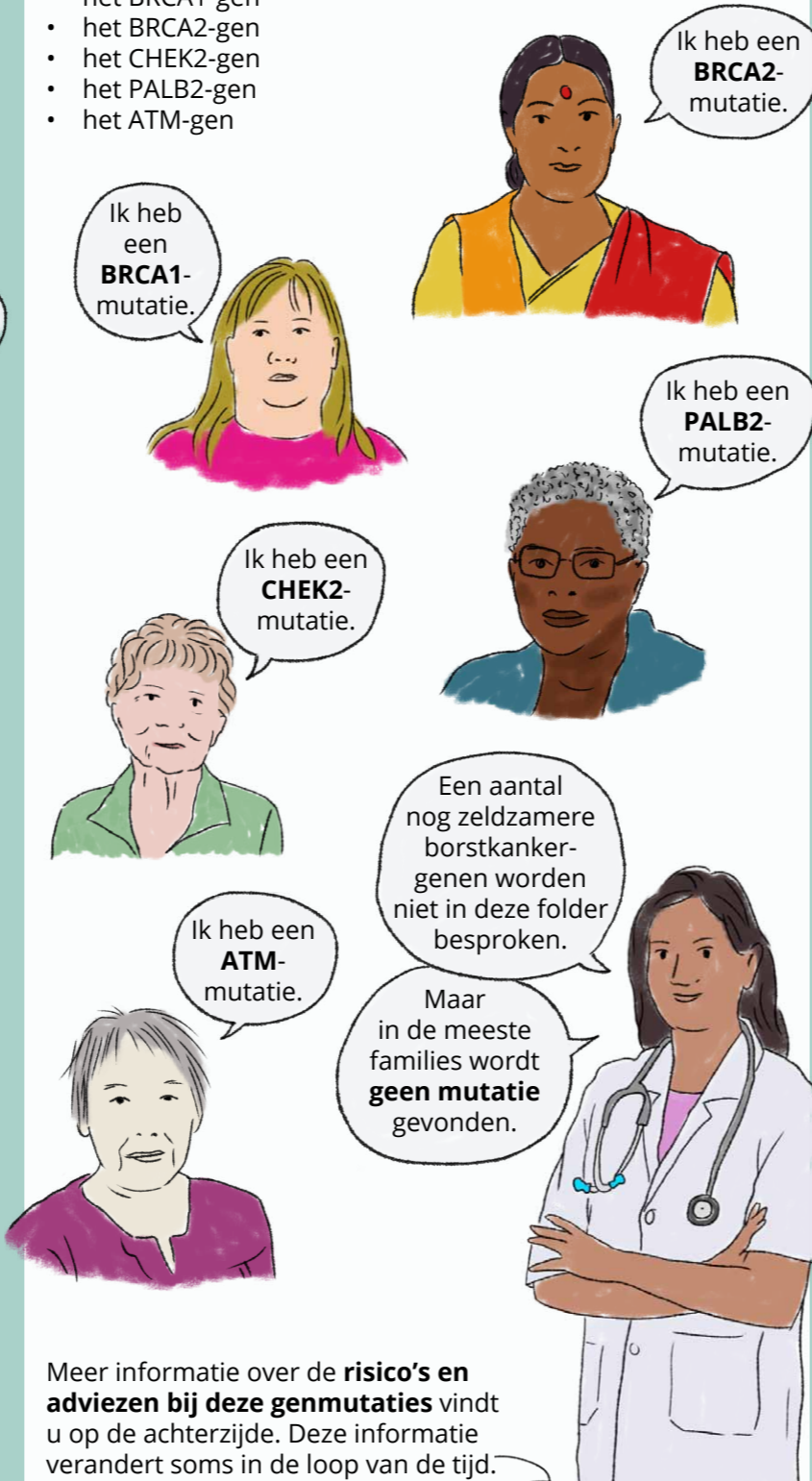


Verschillende borstkankergenen

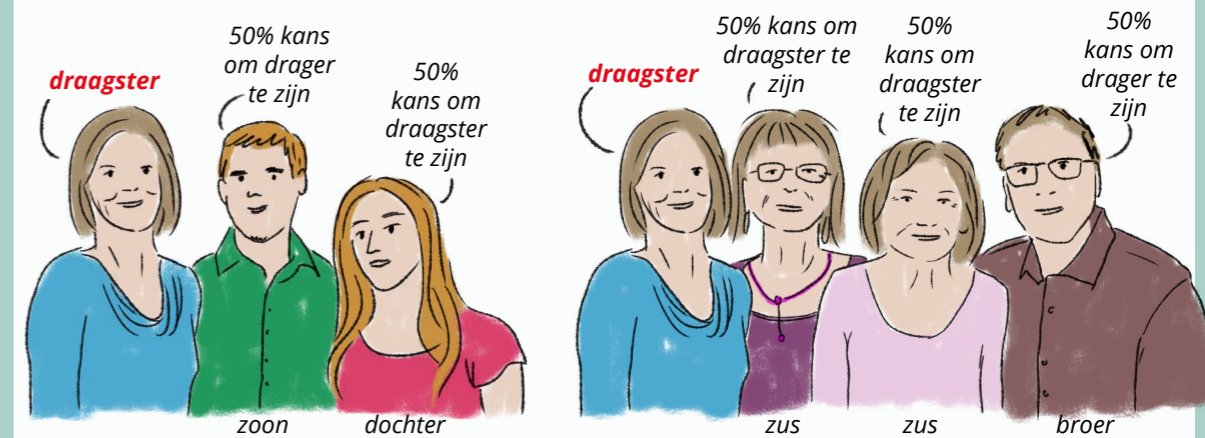
Er zijn **meerdere borstkankergenen** bekend. Mensen met een mutatie in een bepaald gen hebben een groter risico op borstkanker. De risico's op borstkanker verschillen per gen.

De **vijf meest voorkomende genen** bespreken we aan de achterzijde. Dit zijn:

- het BRCA1-gen
- het BRCA2-gen
- het CHEK2-gen
- het PALB2-gen
- het ATM-gen



Maar in de meeste families wordt **geen mutatie** gevonden. Meer informatie over de **risico's en adviezen bij deze genmutaties** vindt u op de achterzijde. Deze informatie verandert soms in de loop van de tijd.

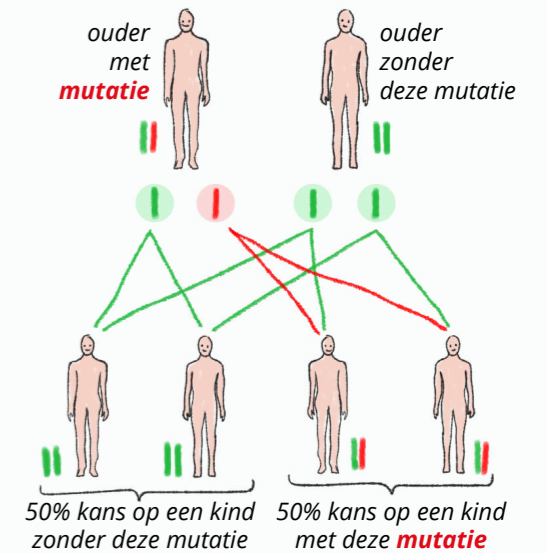


Overerving

Kinderen en broers en zussen van een persoon met een mutatie in een borstkankergen hebben ieder een kans van **50%** (1 op de 2) om deze mutatie ook te hebben*. Zowel mannen als vrouwen kunnen de mutatie erven.

Op het moment dat er een mutatie bij u is aangetoond kunnen familieleden zich ook laten testen.

* Bij sommige genen ontstaat er ook een (andere) aandoening als iemand van beide ouders een mutatie erft.



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.



Meer informatie

- www.erfelijkheid.nl
- www.kanker.nl



Verschillende controles

Als u een erfelijke aanleg voor borstkanker heeft, adviseren we u regelmatig **controles** te laten doen. De controles hebben als doel kanker in een vroeg stadium te ontdekken en de kans op genezing groter te maken.

De verschillende controles die we u kunnen adviseren zijn:

Controle op de mammapoli

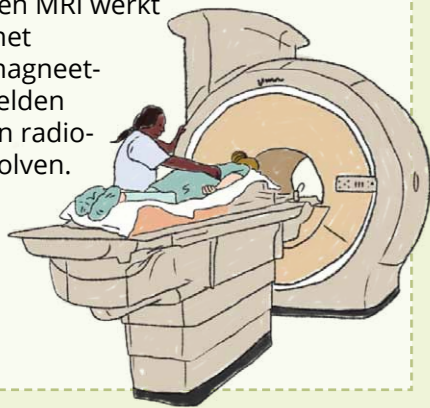
De **mammapoli** is een polikliniek voor borstafwijkingen. U bespreekt hier hoe het met u gaat. Soms wordt er lichamenlijk onderzoek gedaan.



MRI

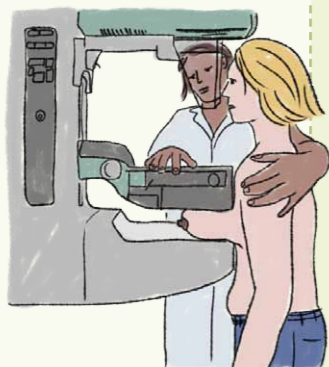
Uw borsten worden gescand in een **MRI-scanner**.

Een MRI werkt met magneetvelden en radiogolven.



Mammografie

Er wordt een **röntgenfoto van de borsten** gemaakt. Hierbij wordt uw borst tussen twee platen gelegd.

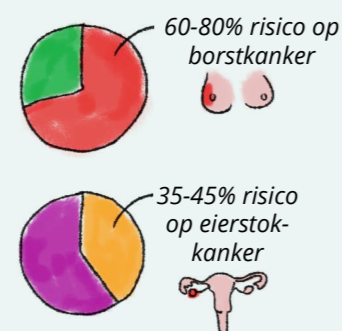


Verschillende borstkankergenen

Er zijn **meerdere borstkankergenen** bekend. De vijf meest voorkomende bespreken we hieronder. Een aantal **zeldzamere borstkankergenen** wordt niet in deze folder besproken.

BRCA1

Risico's voor vrouwen met een BRCA1-mutatie:



Ik heb een **BRCA1**-mutatie.



We adviseren u de volgende **controles**:

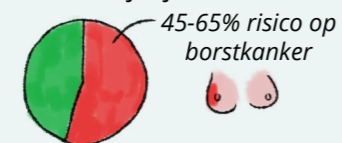
Vanaf 25-jarige leeftijd:		Vanaf 40 jaar ook:
Jaarlijks mammapoli controle	Jaarlijks MRI-scan	Iedere 2 jaar mammografie

Vanaf 60-jarige leeftijd veranderen de controle adviezen.

Eierstokkanker opsporen is lastig. Daarom adviseren we u rond 35/40-jarige leeftijd uw eierstokken en eileiders preventief te laten verwijderen. Sommige vrouwen laten ook preventief hun borsten verwijderen.

PALB2

Risico's voor vrouwen met een PALB2-mutatie zijn waarschijnlijk:



Ik heb een **PALB2**-mutatie.



We adviseren u de volgende **controles**:

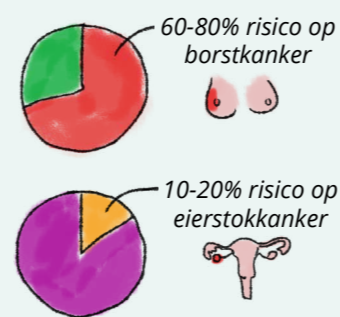
Vanaf 30-jarige leeftijd:		
Jaarlijks mammapoli controle	Jaarlijks MRI-scan	Jaarlijks mammografie

Vanaf 60-jarige leeftijd veranderen de controle adviezen.

Ook is er waarschijnlijk een iets hoger risico op eierstokkanker (3-5%) en alveeskliekkanker (2-3%). Als deze tumoren in de familie voorkomen is er soms reden voor aanvullende adviezen.

BRCA2

Risico's voor vrouwen met een BRCA2-mutatie:



Ik heb een **BRCA2**-mutatie.



We adviseren u de volgende **controles**:

Vanaf 25-jarige leeftijd:		Vanaf 30 jaar ook:
Jaarlijks mammapoli controle	Jaarlijks MRI-scan	Jaarlijks mammografie

Vanaf 60-jarige leeftijd veranderen de controle adviezen.

Eierstokkanker opsporen is lastig. Daarom adviseren we u rond 40/45-jarige leeftijd uw eierstokken en eileiders preventief te laten verwijderen. Sommige vrouwen laten ook preventief hun borsten verwijderen.

In de algemene bevolking is het risico op prostaatkanker ongeveer 10%. Bij **mannen met een BRCA2-mutatie** is dat risico 2-3x verhoogd. Daarnaast hebben ze ongeveer 7% risico op borstkanker. We adviseren mannen met een BRCA2-mutatie tussen 45- en 70-jarige leeftijd eenmaal per 2 jaar de PSA-waarde in het bloed te laten bepalen (door de huisarts of de uroloog).



Variant met onbekende betekenis

Soms wordt er een DNA-afwijking in een gen gevonden waarvan de betekenis onbekend is. Het is dan (nog) niet duidelijk of deze variant het risico op kanker verhoogt of dat het om een onschuldige variant gaat. Soms kunnen we **vervolgonderzoek** doen.

Geen mutatie in de onderzochte genen

In de meeste families wordt **geen mutatie** gevonden. Omdat er wel borst- en/of eierstokkanker in uw familie voorkomt, kan het risico hierop voor u, of uw familieleden, toch verhoogd zijn. U krijgt een **persoonlijk advies**.

CHEK2 en ATM

De meeste vrouwen met een CHEK2- en ATM-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.

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

Op basis van uw **persoonlijke risico** krijgt u een controle advies dat op u van toepassing is. Er zijn verschillende controle schema's:

1 Van 50-75 jaar:		U krijgt een persoonlijk controle advies .
Iedere 2 jaar mammografie (bevolkingsonderzoek)		
2 Van 40-50 jaar:	Van 50-75 jaar:	
Jaarlijks mammografie via de huisarts	Iedere 2 jaar mammografie (bevolkingsonderzoek)	
3 Van 35-60 jaar:	Van 60-75 jaar:	
Jaarlijks mammapoli controle	Iedere 2 jaar mammografie (bevolkingsonderzoek)	

We adviseren niet om borsten preventief te laten verwijderen.

CHEK2

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

Ik heb een **CHEK2**-mutatie.



Heel soms hebben mensen de CHEK2-mutatie **dubbel geërfd**, dus van hun vader én hun moeder. Het risico op borstkanker is dan hoger en er worden intensievere controles geadviseerd.

ATM

Bij een ATM-mutatie is er waarschijnlijk ook een iets hoger risico op **alveeskliekkanker**. Als alveeskliekkanker in de familie voorkomt, is er soms reden voor aanvullende adviezen.

Bij één bepaalde mutatie in het ATM-gen worden intensievere controles geadviseerd.

Als iemand **twee ATM-mutaties** erft is er sprake van een heel ander ziektebeeld, een neurologische aandoening op jonge kinderleeftijd.

Ik heb een **ATM**-mutatie.

