

Informatie over CTNNA1 genmutaties

Over maagkanker en CTNNA1-genmutaties

Maagkanker is zeldzaam. De kans voor een Nederlandse man om gedurende het leven maagkanker te krijgen is ongeveer 1 op 70. De kans voor een vrouw om maagkanker te krijgen is ongeveer 1 op 140. In verreweg de meeste gevallen is maagkanker niet erfelijk. Bij een klein deel van de maagkankerpatiënten is wel sprake van een erfelijke aanleg.

Van het CTNNA1-gen is bekend dat een verandering (mutatie) hierin een verhoogd risico geeft op het krijgen van maagkanker. Het gaat dan om een bepaald type maagkanker, namelijk het zogenoemd 'diffuus type' maagkanker. Mutaties in het CTNNA1-gen zijn zeer zeldzaam. Op dit moment zijn er wereldwijd ongeveer 40 families bekend met een CTNNA1-mutatie. Hierdoor zijn de precieze risico's op het krijgen van maagkanker niet bekend. Ook is niet duidelijk of er risico's bestaan op andere vormen van kanker voor mensen met een mutatie in het CTNNA1-gen. Om het persoonlijke risico op maagkanker zo goed mogelijk in te schatten, zal daarom de familiegeschiedenis met betrekking tot het voorkomen van maagkanker een belangrijke rol spelen. Dit persoonlijke risico wordt bepaald bij de klinisch geneticus.

Welke medische adviezen zijn er?

Voor mannen en vrouwen die drager zijn van een mutatie in het CTNNA1-gen gelden de volgende adviezen:

- Jaarlijks een maagonderzoek in een gespecialiseerd centrum op het gebied van erfelijk diffuus maagkanker.
- Eenmalig onderzoek naar dragerschap van de maagbacterie *Helicobacter pylori*.

In sommige situaties kan overwogen worden om de maag preventief te verwijderen. Dit geldt met name als er bij het maagonderzoek afwijkende cellen gevonden worden. Ook kan de familiegeschiedenis aanleiding geven tot dit advies. Dit advies zal altijd op maat gegeven worden, en hierbij is het hele team dat gespecialiseerd is in erfelijke maagkanker betrokken. In dit team zitten maag-darm-leverartsen, chirurgen, klinisch genetici, pathologen, psychologen, verpleegkundig specialisten, maatschappelijk werkers en diëtisten.

Hoe erft een CTNNA1 genmutatie over?

Zowel mannen als vrouwen kunnen drager zijn van een CTNNA1-mutatie en deze doorgeven.

Kinderen van een ouder met een CTNNA1-mutatie hebben ieder een kans van 50% (1 op 2) om deze mutatie te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.

Het lijkt niet vaak voor te komen dat een CTNNA1-mutatie bij iemand nieuw ontstaat. Meestal is de mutatie afkomstig van één van de ouders.

Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen, broers, zussen en ouders van iemand met een CTNNA1-mutatie hebben 50% kans om deze mutatie ook te hebben. Wanneer zij drager zijn, hebben zij een verhoogd risico op maagkanker en worden bovengenoemde medische adviezen gegeven.

Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunnen familieleden zich door hun huisarts laten verwijzen naar een polikliniek klinische genetica.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Algemene informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op

<https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>.

Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een polikliniek klinische genetica.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie over erfelijke maagkanker kunt u terecht op de volgende website:

www.erfelijkemaagkanker.nl.

Informatie over het informeren van familieleden over de erfelijke aanleg voor kanker vindt u op de website <https://www.erfelijkheid.nl/erfelijk-en-dan/familie-vertellen-over-erfelijke-aanleg-kanker>.

30 mei 2022.