

Informatie over BARD1 genmutaties

Over borstkanker en BARD1-mutaties

Borstkanker komt vaak voor en is in verreweg de meeste gevallen niet erfelijk. In Nederland krijgt ongeveer 1 op de 8 vrouwen borstkanker. Dit betekent dat in één familie meerdere vrouwen borstkanker kunnen krijgen, zonder dat er sprake hoeft te zijn van een erfelijke oorzaak. Bij ruim 5% van de vrouwen met borstkanker is de aandoening wel erfelijk bepaald. Van een aantal genen (erffactoren) is bekend dat een verandering (mutatie) hierin een verhoogde kans geeft op het krijgen van borstkanker. Eén van deze genen heet BARD1.

Omdat DNA-onderzoek van het BARD1-gen nog niet zo lang wordt aangeboden, zijn de exacte risico's op kanker voor dragers van een BARD1-mutatie nog niet goed bekend. Meer onderzoek is nodig om hierover duidelijkheid te krijgen. Vrouwen die draagster zijn van een BARD1-mutatie hebben waarschijnlijk 15-30% kans om voor het 80^e jaar borstkanker te krijgen. Het risico is het hoogst als in de familie vaker borstkanker is voorgekomen. Het is waarschijnlijk dat vrouwen die borstkanker hebben (gehad) en draagster zijn van een BARD1-mutatie een verhoogd risico hebben om opnieuw borstkanker te krijgen.

Er lijkt bij BARD1-mutaties geen duidelijk verhoogd risico te zijn op het krijgen van andere vormen van kanker.

Welke medische adviezen zijn er?

Voor draagsters van een BARD1-mutatie geldt op dit moment het volgende advies voor regelmatig borstonderzoek:

- van 40* tot 60 jaar jaarlijks onderzoek van de borsten, waarbij MRI en mammografie (röntgenfoto van de borsten) worden afgewisseld.
- vanaf 60 jaar tweemaaljaarlijks mammografie (röntgenfoto van de borsten) in het kader van het bevolkingsonderzoek naar borstkanker.

* In sommige situaties kan er op basis van de familiegegevens reden zijn om vanaf 35-jarige leeftijd borstcontroles te laten doen.

De waarde van borstzelfonderzoek voor vrouwen die draagster zijn van een BARD1-mutatie is nog niet goed bekend. Wij geven dit onderzoek daarom wel in overweging.

Regelmatige controles hebben als doel de kanker in een vroeg stadium te ontdekken en de kans op genezing groter te maken. Het wordt voor draagsters van een BARD1-mutatie niet geadviseerd de borsten preventief te laten verwijderen.

Hoe erft een BARD1-mutatie over?

Zowel mannen als vrouwen kunnen drager zijn van een BARD1-mutatie en deze doorgeven. Kinderen van een ouder met een BARD1-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 BARD1- mutatie bij iemand nieuw ontstaat. Meestal is de mutatie afkomstig van een van de ouders.

Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen, broers, zussen en ouders van iemand met een BARD1-mutatie hebben 50% kans om deze mutatie ook te hebben. Vrouwelijke draagsters hebben een verhoogd risico op het krijgen van borstkanker, zoals hierboven beschreven. Mannelijke dragers hebben voor zover bekend geen duidelijk verhoogd risico op kanker, maar zij kunnen de mutatie wel doorgeven aan hun kinderen.

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

Waar vind ik meer informatie?

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

Waarschijnlijk komt er op termijn ook meer informatie beschikbaar op www.kankerindefamilie.nl.

30 mei 2022.