

Informatie over BRCA1 genmutaties

Risico op kanker bij een BRCA1-mutatie

Borstkanker komt vaak voor. In Nederland krijgt ongeveer 1 op de 8 vrouwen borstkanker. Meestal is borstkanker niet erfelijk.

Bij ruim 5% (1 op 20) van de vrouwen met borstkanker is de oorzaak wél erfelijk; we noemen dat een erfelijke aanleg voor borstkanker.

Van een aantal genen (erffactoren) weten we dat een verandering (mutatie) hierin het risico groter maakt om borstkanker en eierstokkanker te krijgen. Eén van deze genen heet BRCA1.

Als een vrouw een BRCA1-mutatie heeft, noemen we haar draagster van een BRCA1-mutatie. Dan heeft zij een risico van 60-80% om tijdens het leven borstkanker te krijgen. Van elke 100 draagsters van een BRCA1-mutatie, krijgen tussen de 60 en 80 vrouwen borstkanker. Als iemand eerder borstkanker heeft gehad, is het risico om opnieuw borstkanker te krijgen maximaal 60%. Het risico om eierstokkanker te krijgen is 35-45%.

Mannen en vrouwen met een BRCA1-mutatie hebben iets meer risico op alvleesklierkanker dan mensen die deze mutatie niet hebben. Als er twee of meer directe familieleden van iemand met een BRCA1-mutatie alvleesklierkanker hebben of hebben gehad, wordt het risico hoger ingeschat. Dan kan het advies zijn om extra controles te doen.

Welke medische adviezen zijn er?

Regelmatige controles hebben als doel kanker vroeg te ontdekken. Als kanker vroeg ontdekt wordt, is de kans op genezing groter.

Voor draagsters van een BRCA1-mutatie geldt het volgende advies voor regelmatig borstonderzoek:

Van 25 tot 60 jaar:

- Eén keer per jaar een afspraak op de polikliniek chirurgie (mammapoli) en een MRI-scan van de borsten
- vanaf 40 jaar ook één keer per twee jaar een mammografie (röntgenfoto van de borsten)

Van 60 tot 75 jaar:

- Eén keer per jaar een afspraak op de polikliniek chirurgie (mammapoli) en een mammografie (röntgenfoto van de borsten). Als de mammografie niet goed te beoordelen is, is het advies om het ene jaar een mammografie te laten maken en het andere jaar een MRI-scan te laten doen.

Draagsters van een BRCA1-mutatie kunnen er over nadenken om hun borsten uit voorzorg te laten verwijderen. De kans op borstkanker wordt daardoor heel veel kleiner. Het behandelteam helpt bij het maken van een keuze. We weten nog niet precies of borstzelfonderzoek voor vrouwen die draagster zijn van een BRCA1-mutatie helpt om zelf borstkanker vroeg te ontdekken. Zelfonderzoek heeft ook niet echt nadelen. Denkt u er dus over na om dit onderzoek wel te doen.

Voor draagsters van een BRCA1-mutatie is een verwijzing naar een gynaecoloog in een medisch expertisecentrum belangrijk. Controles van de eierstokken met een echoscopie zijn niet geschikt om eierstokkanker in een vroeg stadium te vinden. Daarom is het advies om vanaf de leeftijd van ongeveer 35-40 jaar de eierstokken en eileiders uit voorzorg te laten verwijderen.

Hoe erft een BRCA1-mutatie over?

Mannen en vrouwen kunnen drager zijn van een BRCA1-mutatie en deze doorgeven aan hun kinderen. Het lijkt niet vaak voor te komen dat een BRCA1-mutatie bij iemand zelf ontstaat. Meestal heeft één van de ouders de BRCA1-mutatie. Elk kind van een ouder met een BRCA1-mutatie heeft een kans van 50% (1 op 2) om deze mutatie te erven. Dit geldt voor zonen en voor dochters.

Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen, broers, zussen en ouders van iemand met een BRCA1-mutatie hebben 50% kans om deze mutatie ook te hebben. Voor erfelijkheidsadvies en DNA-onderzoek kunnen familieleden zich door hun (huis)arts laten verwijzen naar een polikliniek klinische genetica.

Voor vrouwen die 50% kans hebben om draagster te zijn van een BRCA1-mutatie en die ervoor kiezen om geen voorspellend DNA-onderzoek te doen, geldt het advies voor regelmatig onderzoek van de borsten. Kijk hiervoor bij *'Welke medische adviezen zijn er?'* op pagina 1 van dit infoblad.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Algemene informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op <https://erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>.

Voor informatie 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 aanleg voor borstkanker en BRCA1-mutaties kunt u terecht op de volgende websites: <https://kankerindefamilie.nl> en <https://erfelijkheid.nl/ziektes/borstkanker>.

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

25 oktober 2022.