

## **Informatie over CDH1 genmutaties**

### **Over maagkanker en CDH1-mutaties**

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 sprake van een erfelijke aanleg.

Van het CDH1-gen is bekend dat een verandering (mutatie) hierin een verhoogde kans geeft op het krijgen van maagkanker. Het gaat dan om een bepaald (zeldzaam) type maagkanker, namelijk het zogenoemd 'diffuus type' maagkanker.

Mannen die drager zijn van een mutatie in het CDH1-gen hebben ongeveer 42% kans om voor het 80<sup>e</sup> jaar (diffuus type) maagkanker te krijgen. Vrouwen die drager zijn van een mutatie in het CDH1-gen hebben ongeveer 33% kans om voor het 80<sup>e</sup> jaar maagkanker te krijgen. Vrouwelijke dragers hebben daarnaast ongeveer 40% kans om voor het 80<sup>e</sup> jaar borstkanker te krijgen. Dit betreft dan het zogenoemde 'lobulaire' type borstkanker.

### **Welke medische adviezen zijn er?**

Aan mannen en vrouwen die drager zijn van een mutatie in het CDH1-gen wordt geadviseerd de maag preventief te verwijderen op jong volwassen leeftijd, bij voorkeur tussen de 20 en 30 jaar.

Individuele omstandigheden kunnen ervoor zorgen dat mensen (nog) geen preventieve maagverwijdering willen of kunnen laten verrichten, of nog geen DNA-onderzoek willen laten doen (bij 50% kans op dragerschap van de mutatie). Dan worden periodieke maagonderzoeken geadviseerd vanaf 20- à 25-jarige leeftijd:

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

Aan vrouwelijke draagsters van een mutatie in het CDH1-gen worden daarnaast periodieke borstcontroles geadviseerd:

- Van 30 tot 60 jaar: jaarlijks consult op de polikliniek chirurgie (mammapoli), een mammografie en een MRI-scan.
- Van 60 tot 75 jaar: jaarlijks consult op de polikliniek chirurgie (mammapoli) en een mammografie.

De waarde van borstzelfonderzoek voor vrouwen die draagster zijn van een CDH1-mutatie is nog niet goed bekend. Wij geven dit onderzoek 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 CDH1-mutatie niet geadviseerd de borsten preventief te laten verwijderen.

### **Hoe erft een CDH1-mutatie over?**

Zowel mannen als vrouwen kunnen drager zijn van een CDH1-mutatie en deze doorgeven. Kinderen van een ouder met een CDH1-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 CDH1-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 CDH1-mutatie hebben 50% kans om deze mutatie ook te hebben. Wanneer zij drager zijn, hebben zij een sterk verhoogde kans op maag- (en borst)kanker zoals beschreven, 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://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 websites:

[www.erfelijkemaagkanker.nl](http://www.erfelijkemaagkanker.nl) en [www.stichting-CDH1.nl](http://www.stichting-CDH1.nl).

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> .