

Informatie over PALB2 genmutaties

Risico op kanker bij een PALB2-mutatie

Borstkanker

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 DNA-verandering (mutatie) hierin een verhoogd risico geeft op het krijgen van borstkanker. Eén van deze genen heet PALB2.

Vrouwen die draagster zijn van een PALB2-mutatie hebben waarschijnlijk een risico van 45-65% 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 PALB2-mutatie een verhoogd risico hebben om opnieuw borstkanker te krijgen.

Andere vormen van kanker

Vrouwen die draagster zijn van een PALB2-mutatie hebben een licht verhoogd risico op eierstokkanker (dit risico wordt gemiddeld op minder dan 5% geschat gedurende het leven). Als eierstokkanker in de familie voorkomt kan het risico op eierstokkanker hoger worden ingeschat en kan er reden zijn voor aanvullende medische adviezen.

Mannen en vrouwen die drager zijn hebben een licht verhoogd risico op alvleesklierkanker (gemiddeld tussen 2 en 3%). Als directe familieleden van een PALB2 mutatiedrager alvleesklierkanker kregen wordt het risico hoger ingeschat en kunnen aanvullende controles overwogen worden.

Welke medische adviezen zijn er?

Voor draagsters van een PALB2-mutatie geldt het volgende advies voor periodiek borstonderzoek:

- Van 30 tot 60 jaar: jaarlijks consult op de polikliniek chirurgie (mammapoli), een mammografie (röntgenfoto van de borsten) en een MRI-scan van de borsten.
- Van 60 tot 75 jaar: jaarlijks consult op de polikliniek chirurgie (mammapoli) en een mammografie. Als de mammografie niet goed beoordeelbaar is, wordt afwisselend mammografie en MRI-scan als jaarlijks onderzoek geadviseerd.

Regelmatige controles hebben als doel de kanker in een vroeg stadium te ontdekken en de kans op genezing groter te maken. Vrouwelijke draagsters kunnen in overleg met hun behandelteam en afhankelijk van hun leeftijd en het voorkomen van borstkanker bij familieleden overwegen om de borsten preventief te laten verwijderen. Draagsters kunnen ook de eerste jaren kiezen voor controles en wachten met deze beslissing tot er meer betrouwbare risico-inschattingen beschikbaar komen voor draagsters van een PALB2-mutatie.

De waarde van borstzelfonderzoek voor vrouwen die draagster zijn van een PALB2-mutatie is nog niet goed bekend. Wij geven dit onderzoek daarom wel in overweging.

Hoe erft een PALB2-mutatie over?

Zowel mannen als vrouwen kunnen drager zijn van een PALB2-mutatie en deze doorgeven. Kinderen van een ouder met een PALB2-mutatie hebben ieder een kans van 50% (1 op 2) om deze mutatie te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.

Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen, broers, zussen en ouders van iemand met een PALB2-mutatie hebben 50% kans om deze mutatie ook te hebben. Draggers hebben een verhoogd risico op kanker, zoals hierboven beschreven, en kunnen de mutatie doorgeven aan hun kinderen.

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 borstkanker en PALB2-mutaties kunt u terecht op de volgende websites: <https://kankerinfamilie.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/erfelijk-en-dan/familie-vertellen-over-erfelijke-aanleg-kanker>.

21 april 2022.