

Informatie over een ATM-mutatie



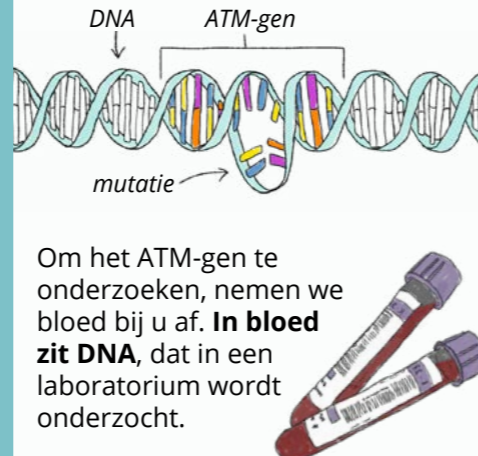
In Nederland krijgt 1 op de 7 vrouwen (ongeveer 14%) borstkanker. Een klein deel hiervan is veroorzaakt door een **erfelijke aanleg**.



Bij u of in uw familie is een risicofactor voor borstkanker vastgesteld, namelijk een **DNA-afwijking in het ATM-gen**.

DNA, genen en mutaties

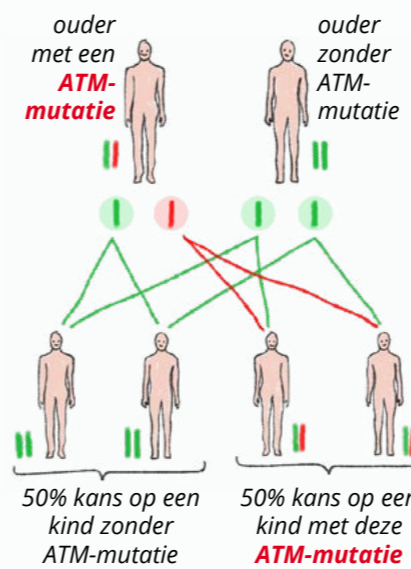
Een **gen** is een klein stukje **DNA**. Een afwijking in een gen noemen we een **mutatie** of **pathogene variant**.



Om het ATM-gen te onderzoeken, nemen we bloed bij u af. **In bloed zit DNA**, dat in een laboratorium wordt onderzocht.

Hoe erft het over?

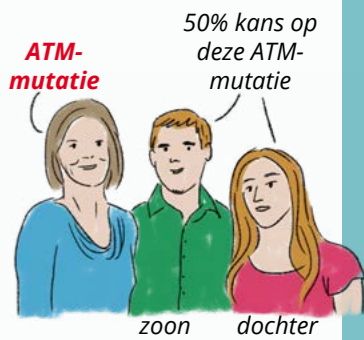
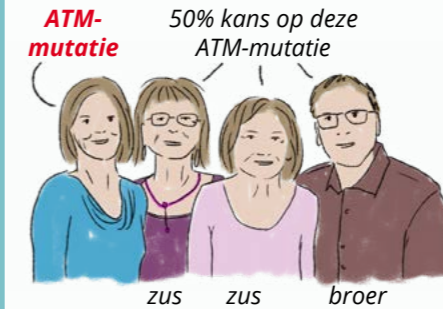
Een ATM-mutatie erft **autosomaal dominant** over. Kinderen van een ouder met een ATM-mutatie hebben **50% kans** om ook deze ATM-mutatie te hebben. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.



Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen, broers en zussen en **ouders** van een persoon met een ATM-mutatie hebben **50% kans** om deze mutatie ook te hebben.

DNA-onderzoek van het ATM-gen heeft *niet altijd* zin. Op een polikliniek klinische genetica wordt advies gegeven voor welke familieleden dit wel zinvol is.



Voor erfelijkheidsadvies en -onderzoek kunnen deze familieleden hun huisarts vragen om een verwijzing naar een klinisch genetisch spreekuur. Jonge vrouwen kunnen DNA-onderzoek het beste doen rond **35-jarige leeftijd**.

Meer over het **informer**en van familieleden vindt u op www.erfelijkheid.nl/familie-vertellen.

Risico's voor vrouwen

Vrouwen met een ATM-mutatie hebben meestal een verhoogd risico op **borstkanker**. Hoe hoog dit risico is, is voor iedereen anders.

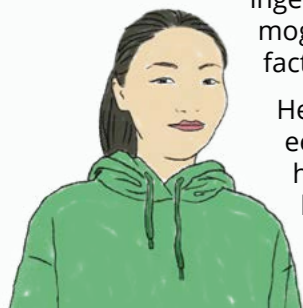


Het risico hangt af van **verschillende factoren**, zoals:

- Of er **in de familie** borstkanker voorkomt, bij wie en op welke leeftijd.
- Een combinatie van meer dan 300 kleine veranderingen in het DNA, die ieder het risico op borstkanker een klein beetje beïnvloeden. Dit heet een **'polygene risicoscore'** (PRS).
- Hoe dicht het **borstweefsel** is. Dit is te zien op een borstfoto (mammografie).
- **Persoonlijke factoren**, zoals hoe lang en hoe zwaar je bent.
- **Leefstijlfactoren**, zoals hoeveel alcohol je drinkt.



Het risico op borstkanker is **tussen de 15 en 45%** tot 80-jarige leeftijd. Voor iedere vrouw wordt het risico ingeschat op basis van zoveel mogelijk van bovenstaande factoren.



Het is nog niet bekend of vrouwen met een ATM-mutatie die al borstkanker hebben (gehad), een groter risico hebben om het een tweede keer te krijgen.

Adviezen voor vrouwen

Op basis van uw **persoonlijke risico** krijgt u een controle advies. Er zijn verschillende controle schema's:

1	Van 50-75 jaar:	
	Iedere 2 jaar mammografie (bevolkingsonderzoek)	
2	Van 40-50 jaar:	Van 50-75 jaar:
	Jaarlijks mammografie via de huisarts	Iedere 2 jaar mammografie (bevolkingsonderzoek)
3	Van 35-60 jaar:	Van 60-75 jaar:
	Jaarlijks mammopoli controle	Jaarlijks mammografie
		Iedere 2 jaar mammografie (bevolkingsonderzoek)

U krijgt een **persoonlijk controle advies**.



Een **mammografie** is een röntgenfoto van de borsten. Hierbij wordt uw borst tussen twee platen gelegd.



De **mammopoli** is een polikliniek voor borstcontrole. U bespreekt hier hoe het met u gaat. Soms wordt er lichamelijk onderzoek gedaan.



We adviseren bij ATM-mutaties niet om borsten preventief te laten verwijderen.

De controles hebben als doel kanker in een **vroeg stadium** te ontdekken en de kans op genezing groter te maken.

Vrouwen met een ATM-mutatie die **borstkanker hebben (gehad)**, kunnen daarna het advies krijgen op extra borstcontroles.

Voor vrouwen en mannen

Mannen en vrouwen met een ATM-mutatie hebben een licht verhoogd risico op **alveeslierkanker**. Als alveeslierkanker in de directe familie voorkomt, wordt dit risico hoger ingeschat. Soms is er dan reden voor aanvullende adviezen.



Zeldzame situatie

Als iemand in beide kopieën van het ATM-gen een mutatie heeft, dan heeft hij of zij een ernstige neurologische ziekte (**Ataxia Telangiectasia**). Er is dan ook een verhoogd risico op kanker op jonge leeftijd.

Als iemand met een ATM-mutatie **kinderen wil**, kan daarom onderzoek van de partner worden overwogen. De kans dat een partner ook een ATM-mutatie heeft is klein (< 1%). Die kans is hoger als de partners familie van elkaar zijn of als er borstkanker voorkomt bij directe familieleden van de partner. Vragen over het eventueel testen van een partner kunt u stellen bij een polikliniek klinische genetica.



Meer informatie

www.erfelijkheid.nl
www.kankerinfamilie.nl

