

Informatie over ATM genmutaties

Risico op kanker bij een ATM-mutatie

In Nederland krijgt bijna 1 op de 7 vrouwen borstkanker. Borstkanker is meestal niet erfelijk. Bij ongeveer 5% van de vrouwen met borstkanker (1 op 20) speelt een erfelijke risicofactor een rol. Eén van deze risicofactoren is een ATM-mutatie. Iemand heeft dan een verandering (een mutatie of een fout) in het ATM-gen. Een gen is een stuk van het erfelijk materiaal (DNA).

Hoe hoog voor een vrouw het risico op borstkanker is hangt af van verschillende factoren, zoals:

- Of ze draagster is van een erfelijke aanleg voor borstkanker, zoals een ATM-mutatie.
- Of er in de familie vaker borstkanker voorkomt en 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'.
- 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.

Om te weten hoe hoog het risico op borstkanker is voor een vrouw met een ATM-mutatie, gebruiken we zo veel mogelijk van deze informatie. Het ingeschatte risico op borstkanker is daarom niet voor iedere vrouw met een ATM-mutatie hetzelfde. Dit risico ligt tot 80-jarige leeftijd tussen 15 en 45%.

Het is (nog) niet bekend of een vrouw met een ATM-mutatie die zelf borstkanker heeft (gehad) een verhoogd risico heeft om nog een keer borstkanker te krijgen.

Mannen en vrouwen met een ATM-mutatie hebben een licht verhoogd risico op alveesklierkanker. Als er alveesklierkanker voorkomt in de directe familie van iemand met een ATM-mutatie, wordt het risico hoger ingeschat. Als twee of meer familieleden alveesklierkanker hebben gehad, kan er reden zijn voor extra controles van de alveesklier.

Welke medische adviezen zijn er?

Voor vrouwen met een ATM-mutatie hangt het ingeschatte risico op borstkanker af van de hierboven genoemde factoren. Op basis van het ingeschatte risico kunnen we regelmatige borstcontroles adviseren worden vanaf 35- of 40-jarige leeftijd. Soms is er geen reden voor extra borstcontroles. Dan is meedoen met het bevolkingsonderzoek naar borstkanker vanaf 50-jarige leeftijd voldoende.

Regelmatige controles hebben als doel borstkanker vroeg te ontdekken. Als borstkanker vroeg ontdekt wordt, is de kans op genezing meestal groter. Ook kan een behandeling minder ingrijpend zijn.

Omdat het persoonlijk ingeschatte risico op borstkanker verschilt, is het uit voorzorg verwijderen van de borsten geen standaard advies voor vrouwen met een ATM-mutatie.

Voor vrouwen met een ATM-mutatie die borstkanker hebben (gehad), gelden eerst de nacontroles van hun behandelteam. Daarna kan er reden zijn voor extra borstcontroles.

Maandelijks borstzelfonderzoek kan overwogen worden. Het is niet bekend of borstzelfonderzoek bij vrouwen met een ATM-mutatie helpt om borstkanker vroeg te ontdekken.

Vrouwelijke familieleden die de ATM-mutatie *niet* hebben, kunnen op basis van hun persoonlijke risicofactoren soms toch een advies krijgen voor extra borstcontroles.

In sommige families met alveesklierkanker kunnen mensen met een ATM-mutatie meedoen aan een studie

waarbij controles van de alvelesklier gedaan worden. Zij kunnen zelf beslissen of ze dat willen. Of hier reden voor is wordt besproken op de polikliniek klinische genetica.

Hoe erft een ATM-mutatie over?

Mannen en vrouwen kunnen een ATM-mutatie hebben en deze doorgeven aan hun kinderen. Elk kind van een ouder met een ATM-mutatie heeft een kans van 50% (1 op 2) om de mutatie ook te hebben. Dit geldt voor zonen en voor dochters.

Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen, broers, zussen en ouders van iemand met een ATM-mutatie hebben 50% kans om deze mutatie ook te hebben. Voor vrouwen met de mutatie kan er, afhankelijk van persoonlijke risicofactoren, reden zijn voor extra borstcontroles. Voor mannen met een ATM-mutatie is er meestal geen reden voor extra controles. Zij kunnen de mutatie wel doorgeven aan hun kinderen.

DNA-onderzoek van het ATM-gen is niet voor elk familielid zinvol. Op een polikliniek klinische genetica wordt advies gegeven bij welke familieleden er reden is voor DNA-onderzoek. Jonge vrouwelijke familieleden bij wie reden is voor DNA-onderzoek, kunnen dit onderzoek het beste doen rond 35-jarige leeftijd. Dan kunnen zo veel mogelijk andere factoren die invloed hebben op het risico op borstkanker worden meegenomen bij het advies.

Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunnen familieleden bij wie reden is voor DNA-onderzoek zich door hun huisarts laten verwijzen naar een polikliniek klinische genetica.

Als iemand twee mutaties heeft in het ATM-gen (zogenoemde recessieve overerving), 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. Als de partner ook een ATM-mutatie heeft, dan kan een kind twee ATM-mutaties krijgen. De kans dat een partner ook een ATM-mutatie heeft is klein (waarschijnlijk kleiner dan 1%). De kans op een kind met Ataxia Telangiectasia is hoger als beide partners familie van elkaar zijn en/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.

Waar vindt u meer informatie?

Informatie over erfelijke (borst)kanker en ATM-mutaties staat op de website van Stichting Erfelijke Kanker Nederland. Hier kunt u ook terecht voor lotgenotencontact.

[Home - Stichting Erfelijke Kanker Nederland \(kankerindefamilie.nl\)](https://www.kankerindefamilie.nl)

[Lotgenoten-contact - Stichting Erfelijke Kanker Nederland \(kankerindefamilie.nl\)](https://www.kankerindefamilie.nl/lotgenoten-contact)

Informatie over een gezonde leefstijl en de rol hiervan bij kanker staat op de website van het KWF:

[Kanker voorkomen | KWF Kankerbestrijding.](https://www.kwf.nl/kanker/voorkomen)

Informatie over erfelijke aandoeningen en over bijvoorbeeld verzekeringen en het bespreken van een erfelijke aanleg met familieleden is te vinden op de website van het Erfocentrum:

[Hoe erf je een ziekte? | Erfelijkheid.nl](https://www.erfocentrum.nl/erfelijkheid)

[Borstkanker | Erfelijkheid.nl](https://www.erfocentrum.nl/borstkanker)

[Verzekeringen en erfelijke ziektes | Erfelijkheid.nl](https://www.erfocentrum.nl/verzekeringen)

[Familie vertellen over erfelijke aanleg kanker | Erfelijkheid.nl](https://www.erfocentrum.nl/familie)