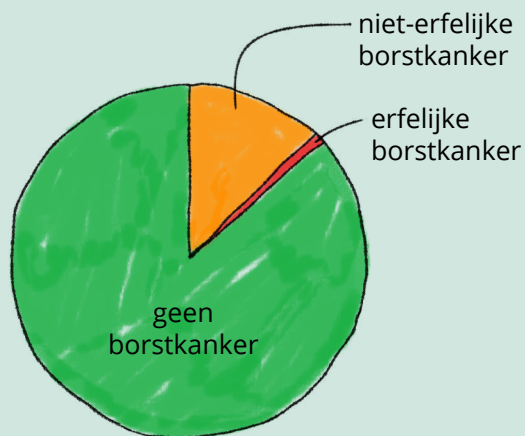


Informatie over erfelijke borstkanker

1 op de 7 Nederlandse vrouwen (ongeveer 14%) krijgt ooit in haar leven borstkanker. Bij ongeveer 5-10% van deze vrouwen is de oorzaak **erfelijk**. De belangrijkste oorzaak voor de borstkanker is dan een **DNA-afwijking** in een borstkanker gen.

Mensen met zo'n DNA-afwijking hebben een **groter risico op borstkanker**.



Erfelijk of niet erfelijk?

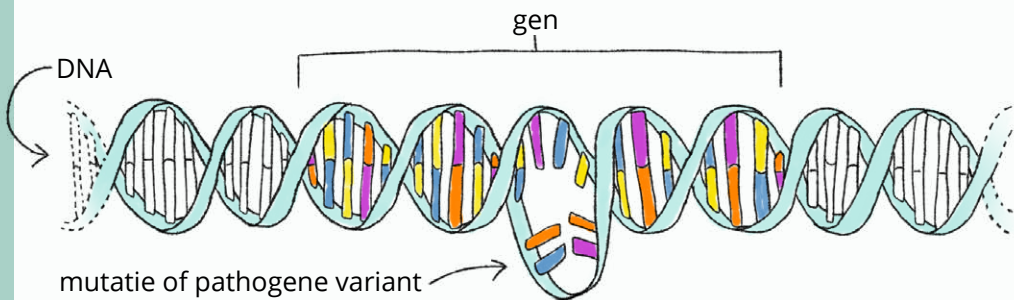
Aanwijzingen voor erfelijke borstkanker kunnen zijn:

- Een **combinatie van borst- en eierstokkanker** in één tak van de familie
- Borstkanker bij **veel familieleden**
- Borstkanker in **beide borsten**
- Borstkanker op **jonge leeftijd**
- Een **man** met borstkanker



DNA, genen en mutaties

Borstkanker kan veroorzaakt worden door een afwijking in een gen. Een **gen** is een klein stukje **DNA**. Een afwijking in een gen noemen we een mutatie of pathogene variant. Een **mutatie** zorgt in dit geval voor een hoger risico op borstkanker dan bij andere mensen.



DNA-onderzoek

Om zeker te weten of u erfelijke borstkanker heeft, moet uw DNA onderzocht worden. Voor DNA-onderzoek nemen we bloed bij u af.

In bloed zit DNA, dat in een laboratorium wordt onderzocht.

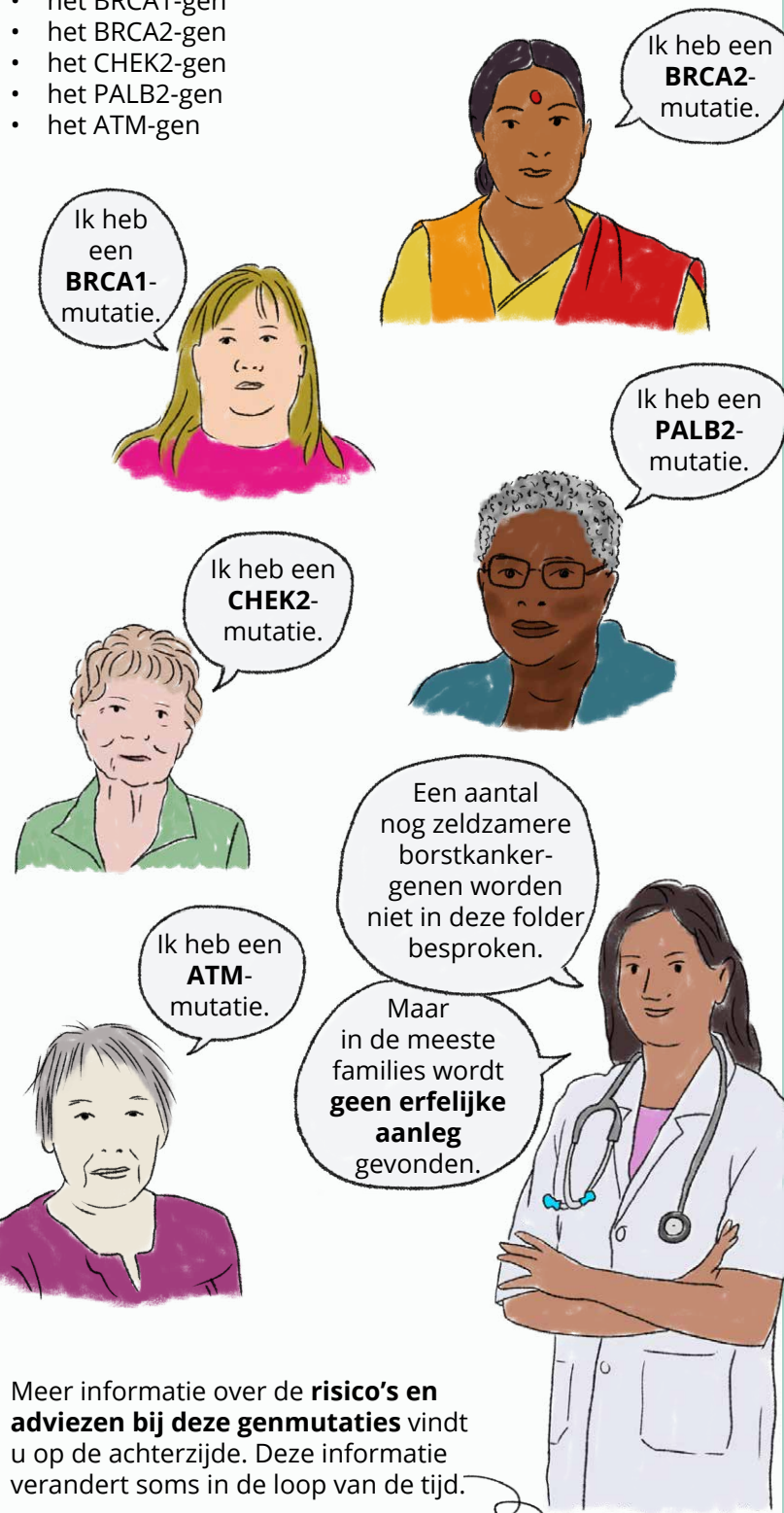


Verschillende borstkanker genen

Er zijn **meerdere borstkanker genen** bekend. Mensen met een mutatie in een bepaald gen hebben een groter risico op borstkanker. De risico's op borstkanker verschillen per gen.

De **vijf meest voorkomende genen** bespreken we aan de achterzijde. Dit zijn:

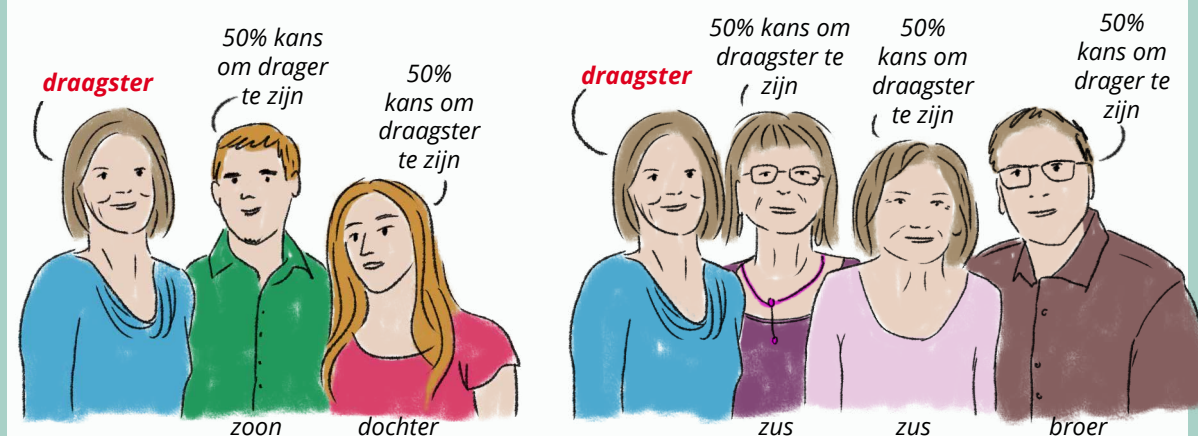
- het BRCA1-gen
- het BRCA2-gen
- het CHEK2-gen
- het PALB2-gen
- het ATM-gen



Een aantal nog zeldzamere borstkanker-genen worden niet in deze folder besproken.

Maar in de meeste families wordt **geen erfelijke aanleg** gevonden.

Meer informatie over de **risico's en adviezen bij deze genmutaties** vindt u op de achterzijde. Deze informatie verandert soms in de loop van de tijd.

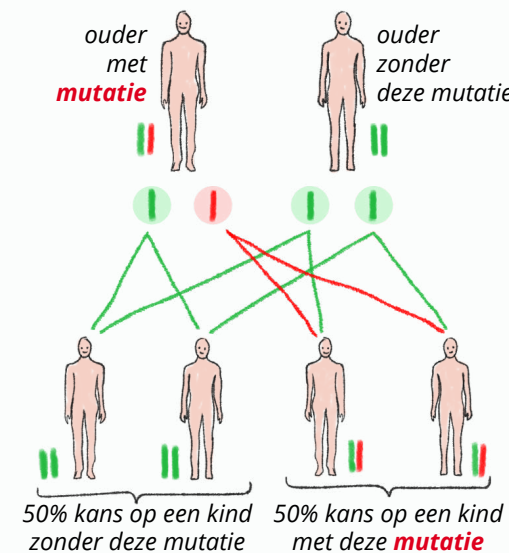


Overerving

Kinderen en broers en zussen van een persoon met een mutatie in een borstkanker gen hebben ieder een kans van **50%** (1 op de 2) om deze mutatie ook te hebben*. Zowel mannen als vrouwen kunnen de mutatie erven.

Op het moment dat er een mutatie bij u is aangetoond kunnen familieleden zich ook laten testen.

* Bij sommige genen ontstaat er ook een (andere) aandoening als iemand van beide ouders een mutatie erft.



Psychosociale gevolgen

Mensen die ontdekken dat ze een erfelijke aandoening hebben kunnen hiervan **schrikken**. Bij de poliklinieken Klinische Genetica werken ook psychosociaal medewerkers. Zij kunnen u helpen met **vragen, twijfels en problemen**.

Vaak wordt gedacht dat het hebben van een erfelijke aandoening gevolgen heeft voor het afsluiten van **verzekeringen**. Dit is maar **heel soms het geval**. Meer informatie hierover vindt u op www.erfelijkheid.nl/special/verzekeren. Ook kunt u dit bespreken met uw klinisch geneticus.



Meer informatie

www.erfelijkheid.nl



Verschillende controles

Als u een erfelijke aanleg voor borstkanker heeft, adviseren we u regelmatig **controles** te laten doen. De controles hebben als doel kanker in een vroeg stadium te ontdekken en de kans op genezing groter te maken.

De verschillende controles die we u kunnen adviseren zijn:

Controle op de mammapoli

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



MRI

Uw borsten worden gescand in een **MRI-scanner**. Een MRI werkt met magneetvelden en radiogolven.



Mammografie

Er wordt een **röntgenfoto van de borsten** gemaakt. Hierbij wordt uw borst tussen twee platen gelegd.

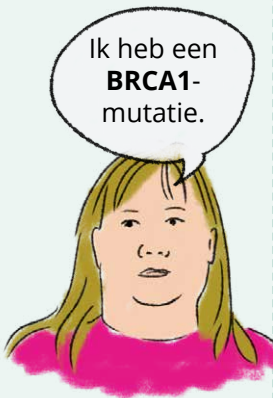
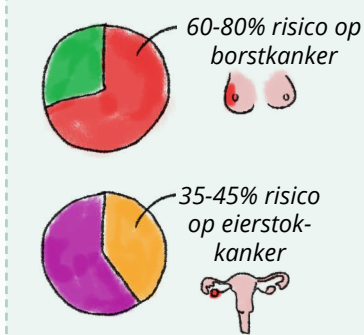


Verschillende borstkanker genen

Er zijn **meerdere borstkanker genen** bekend. De vijf meest voorkomende bespreken we hieronder. Een aantal **zeldzamere borstkanker genen** wordt niet in deze folder besproken.

BRCA1

Risico's voor vrouwen met een BRCA1-mutatie:

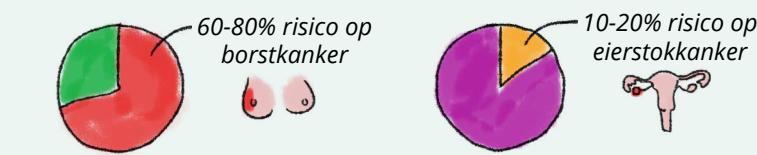


We adviseren u screening van de borsten volgens **categorie 4**.

Eierstokkanker opsporen is lastig. Daarom adviseren we u rond 35/40-jarige leeftijd uw eierstokken en eileiders preventief te laten verwijderen. Sommige vrouwen laten ook preventief hun borsten verwijderen.

BRCA2

Risico's voor vrouwen met een BRCA2-mutatie:



We adviseren u screening van de borsten volgens **categorie 4**.

Eierstokkanker opsporen is lastig. Daarom adviseren we u rond 40/45-jarige leeftijd uw eierstokken en eileiders preventief te laten verwijderen. Sommige vrouwen laten ook preventief hun borsten verwijderen.



In de algemene bevolking is het risico op prostaatkanker ongeveer 10%. Bij **mannen met een BRCA2-mutatie** is dat risico 2-3x verhoogd. Daarnaast hebben ze ongeveer 7% risico op borstkanker. We adviseren mannen met een BRCA2-mutatie tussen 45- en 70-jarige leeftijd 1x per 2 jaar de PSA-waarde in het bloed te laten bepalen (door de huisarts of de uroloog).

CHEK2 en ATM

Vrouwen met een CHEK2- of 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 kleine veranderingen in het DNA, die ieder het risico op borstkanker een beetje beïnvloeden (de **'polygene risicoscore'**, PRS).
 - Hoe dicht het **borstweefsel** is.
 - **Persoonlijke factoren**, zoals lengte en gewicht, en **leefstijlfactoren**.



Op basis van hoe hoog het risico op borstkanker bij u is, adviseren we screening van de borsten volgens de **categorieën 1 t/m 4**.

We adviseren niet om borsten preventief te laten verwijderen.

CHEK2

Heel soms heeft iemand de CHEK2-mutatie **dubbel geërfd**, dus van hun vader én hun moeder. Het risico op borstkanker is dan hoger. Dan adviseren we screening volgens **categorie 4**.

ATM

Bij een ATM-mutatie is er waarschijnlijk ook een iets hoger risico op **alveesklierkanker**. Als alveesklierkanker in de familie voorkomt, is er soms reden voor aanvullende adviezen.

Als iemand **twee ATM-mutaties** erft is er sprake van een heel ander ziektebeeld, een neurologische aandoening op jonge kinderleeftijd.

Variant met onbekende betekenis

Soms wordt er een DNA-afwijking in een gen gevonden waarvan de betekenis onbekend is. Het is dan (nog) niet duidelijk of deze variant het risico op kanker verhoogt of dat het om een onschuldige variant gaat. Soms kunnen we **vervolgonderzoek** doen.

Geen mutatie in de onderzochte genen

In de meeste families wordt **geen mutatie** gevonden. Omdat er wel borst- en/of eierstokkanker in uw familie voorkomt, kan het risico hierop voor u, of uw familieleden, toch verhoogd zijn. U krijgt een **persoonlijk advies**.

Screeningsadviezen 1 t/m 4

Op basis van uw **persoonlijke risico** krijgt u een controle advies.

Er zijn verschillende categorieën:

1 Van 50-75 jaar:  Iedere 2 jaar mammografie (bevolkingsonderzoek)			
2 Van 40-50 jaar:  Jaarlijks mammografie via de huisarts		Van 50-75 jaar:  Iedere 2 jaar mammografie (bevolkingsonderzoek)	
3			
Van 35-40 jaar:  1x per 1,5 jaar MRI en contact met mammapoli		Van 40-60 jaar:  Jaarlijks contact met mammapoli en afwisselend mammografie en MRI	
		of:  1x per 1,5 jaar MRI en contact met mammapoli	
Van 60-75 jaar:  Iedere 2 jaar mammografie (bevolkingsonderzoek)			
4			
Van 25-40 jaar:  Jaarlijks MRI en contact met mammapoli		Van 40-60 jaar:  Jaarlijks MRI en contact met mammapoli en 1x per 2 jaar mammografie	
		Van 60-75 jaar, bij borstweefseldichtheid A of B:  Jaarlijks mammografie en jaarlijks contact met mammapoli	
		Van 60-75 jaar, bij borstweefseldichtheid C of D:  Jaarlijks afwisselend mammografie en MRI en jaarlijks contact met mammapoli	

