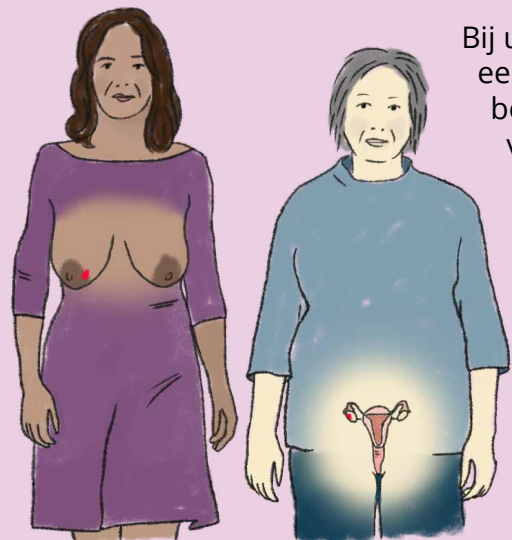


Informatie over een BRCA1-gen mutatie

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

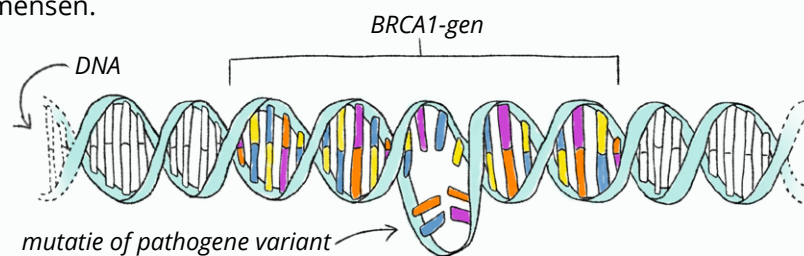


Bij u of in uw familie is een erfelijke aanleg voor borst- en eierstokkanker vastgesteld, namelijk een **DNA-afwijking (mutatie) in het BRCA1-gen**.

Vrouwen met een BRCA1-mutatie hebben een hoger risico op **borstkanker** en **eierstokkanker**.

DNA, genen en mutaties

Een **gen** is een klein stukje **DNA**. Een afwijking in een gen noemen we een **mutatie**. Een mutatie in het **BRCA1-gen** zorgt voor een hoger risico op borst- en eierstokkanker dan bij andere mensen.

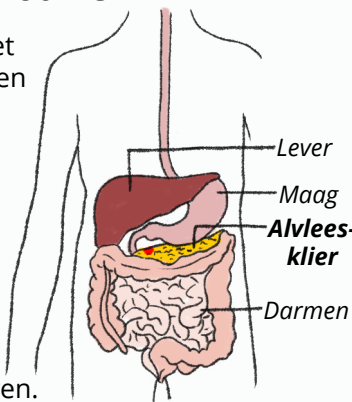


De naam van het BRCA1-gen komt van het Engelse **BR**east **C**ancer.

Voor mannen en vrouwen

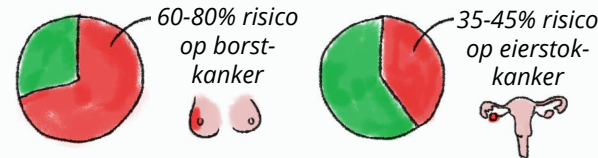
Mannen en vrouwen met een BRCA1-mutatie kunnen een wat verhoogd risico op **alvleesklier-kanker** hebben.

Als alvleesklierkanker in de directe familie is voorgekomen wordt dit risico hoger ingeschat en worden soms extra medische adviezen gegeven.



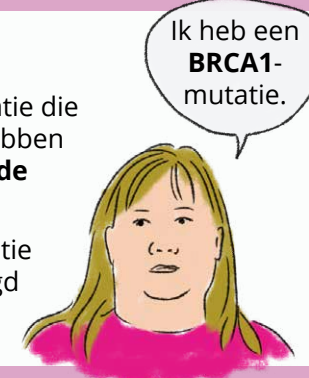
Risico's

Bij **vrouwen** met een BRCA1-mutatie is het risico op **borstkanker** 60-80%. Het risico op **eierstokkanker** is 35-45%.



Vrouwen met een BRCA1-mutatie die borstkanker hebben gehad, hebben een groter risico om een **tweede keer borstkanker** te krijgen.

Mannen met een BRCA1-mutatie hebben geen duidelijk verhoogd risico op kanker.



Adviezen

Vrouwen met een BRCA1-mutatie adviseren we regelmatige controles van de borsten om tumoren vroeg op te sporen.

Vanaf 25-jarige leeftijd adviseren we:

- jaarlijks contact met de mammapoli
- jaarlijks een MRI-scan van de borsten

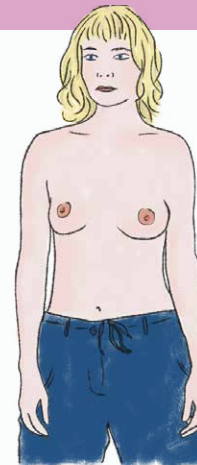
Vanaf 40 jaar adviseren we ook:

- iedere twee jaar een mammografie (een röntgenfoto van de borsten)

Vrouwen van 60 tot 75 jaar adviseren we:

- jaarlijks contact met de mammapoli
- bij borstweefsel dichtheid A of B: jaarlijks een mammografie
- bij borstweefsel dichtheid C of D: jaarlijks afwisselend een mammografie en MRI

Een deel van de vrouwen laat preventief hun borsten verwijderen, soms met borstreconstructie.



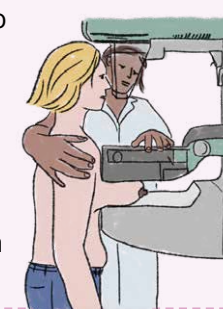
De **mammapoli** is een polikliniek voor borstafwijkingen. U bespreekt hier hoe het met u gaat. Soms wordt er lichamelijk onderzoek gedaan.



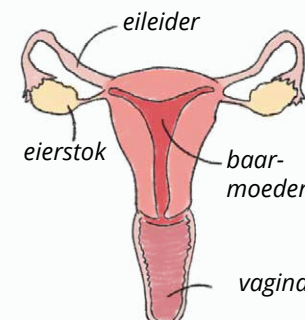
Een **MRI-scanner** scant uw borsten. Dit werkt niet met röntgenstraling maar met magneetvelden en radiogolven.



Mammografie is een röntgenfoto van de borsten. Hierbij wordt uw borst tussen twee platen gelegd.



Eierstokkanker opsporen is lastig. Daarom adviseren we u rond 35/40-jarige leeftijd uw **eierstokken en eileiders preventief te laten verwijderen**. Na verwijdering van uw borsten of eierstokken kunt u toch nog borst- of eierstokkanker krijgen. Het risico hierop is dan minder dan 5%.



Soms willen vrouwen zich (nog) niet laten testen. **Vrouwen met 50% kans op een BRCA1-mutatie** (zie hiernaast) komen ook in aanmerking voor de controles.



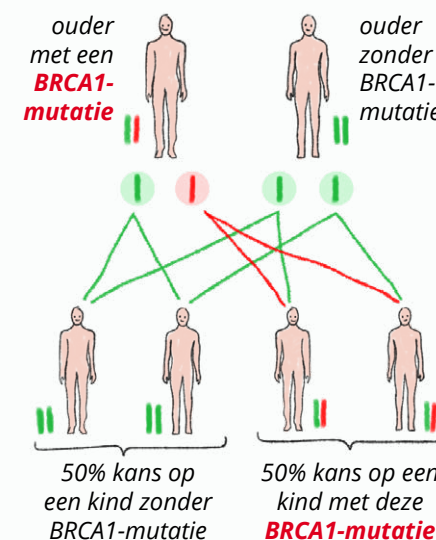
Mannen met een BRCA1-mutatie adviseren we geen controles.



Hoe erft het over?

Een BRCA1-mutatie erft **autosomaal dominant** over. Kinderen van een ouder met een BRCA1-mutatie hebben **50% kans** om ook deze BRCA1-mutatie te hebben.

Dit geldt voor zowel zonen als dochters.

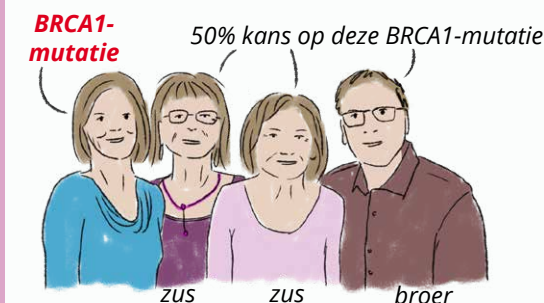
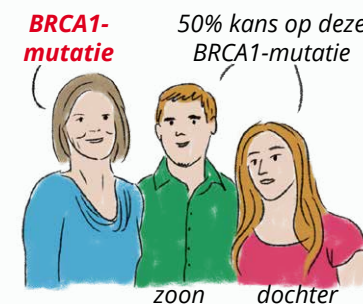


Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen en broers en zussen van een persoon met een BRCA1-mutatie hebben **50% kans** om deze mutatie ook te hebben.

Als er een BRCA1-mutatie bij u is aangetoond, kunnen familieleden zich ook **laten testen**. Zij kunnen hun huisarts vragen om een verwijzing naar een polikliniek klinische genetica.

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



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.



Mogelijkheden bij een kinderwens

Meer informatie over een erfelijke aandoening en **kinderwens** staat op www.erfelijkheid.nl/kinderwens.

Voor informatie op maat kunt u een afspraak maken bij een **klinisch geneticus**.



Meer informatie

www.erfelijkheid.nl



Amsterdam UMC