

Informatie over een PALB2-gen mutatie

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



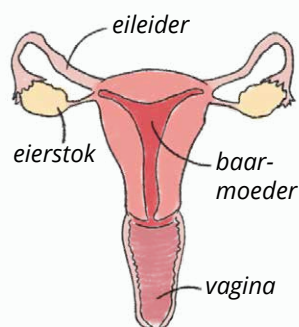
Bij u of in de familie is een erfelijke aanleg voor (met name) borstkanker vastgesteld, namelijk een **DNA-afwijking (mutatie) in het PALB2-gen**.

Risico's voor vrouwen

Vrouwen met een PALB2-mutatie hebben waarschijnlijk een risico van 45-65% om voor het 80e 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.

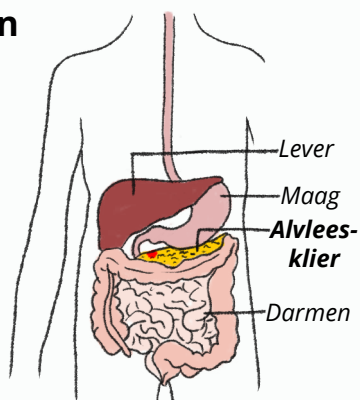
Daarnaast hebben vrouwen die draagster zijn van een PALB2-mutatie ook een licht verhoogd risico op **eierstokkanker**. In de algemene bevolking krijgt ongeveer 1% eierstokkanker. Het risico op eierstokkanker bij vrouwen met een PALB2-mutatie wordt gemiddeld op minder dan 5% geschat gedurende het leven. Het risico hangt ook af van of er eierstokkanker in de familie voorkomt.



Voor mannen en vrouwen

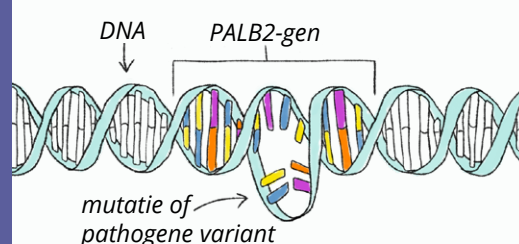
Mannen en vrouwen met een PALB2-mutatie hebben een licht verhoogd risico op **alvleesklierkanker** (gemiddeld 2 tot 3%).

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



DNA, genen en mutaties

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

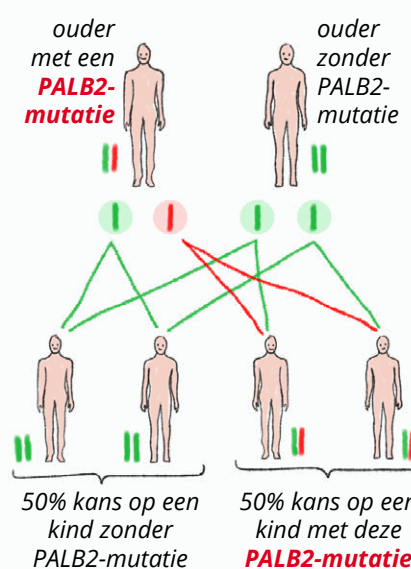


Om het PALB2-gen te onderzoeken, nemen we bloed bij u af. **In bloed zit DNA**, dat in een laboratorium wordt onderzocht.



Hoe erft het over?

Een PALB2-mutatie erft **autosomaal dominant** over. Kinderen van een ouder met een PALB2-mutatie hebben **50% kans** om ook deze PALB2-mutatie te hebben. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.

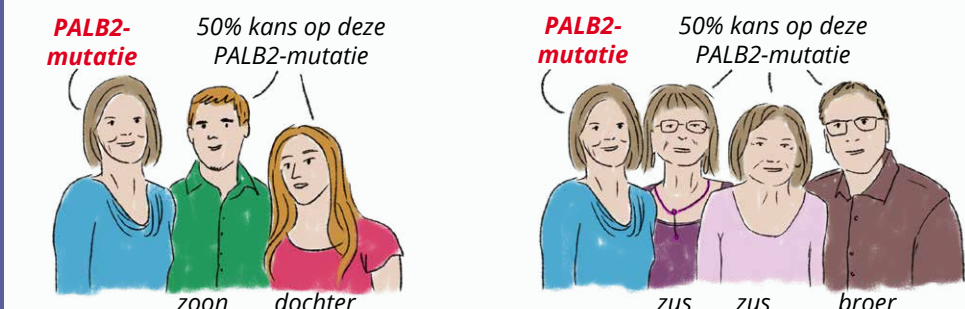


Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen en broers en zussen van een persoon met een PALB2-mutatie hebben **50% kans** om deze mutatie ook te hebben.

Als er een PALB2-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**en van familieleden vindt u op www.erfelijkheid.nl/familie-vertellen.



Adviezen voor vrouwen

Vanaf 25-jarige leeftijd

adviseren we:

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

Vrouwen met een PALB2-mutatie adviseren we regelmatige controles van de borsten om een tumor vroeg op te sporen.

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

Vrouwen met een PALB2-mutatie kunnen in overleg met hun behandelteam overwegen om de **borsten preventief te laten verwijderen**. Bij het maken van deze beslissing speelt hun leeftijd een rol en hoe vaak borstkanker voorkomt bij familieleden. Draagsters van een PALB2-mutatie kunnen ook de eerste jaren kiezen voor controles en wachten met deze beslissing tot er meer betrouwbare gegevens over het risico beschikbaar komen.

Als **eierstokkanker** in de familie voorkomt, worden soms extra medische adviezen gegeven.

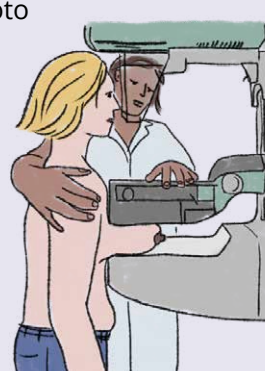
De **mammapoli** is een polikliniek voor borstafwijkingen. U bespreekt hier hoe het met u gaat. Soms wordt er lichamelijk onderzoek gedaan.



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.



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

