

Informatie over PALB2 genmutaties

Risico op kanker bij een PALB2-mutatie

Borstkanker

Borstkanker komt vaak voor. In Nederland krijgt ongeveer 1 op de 7 vrouwen borstkanker. Meestal is borstkanker niet erfelijk.

Bij ruim 5% (1 op 20) van de vrouwen met borstkanker is er wel een erfelijke oorzaak. Zij hebben een erfelijke aanleg voor borstkanker.

Van een aantal genen (erffactoren) weten we dat een verandering (mutatie) hierin de kans groter maakt om borstkanker en eierstokkanker te krijgen. Eén van deze genen heet PALB2.

Een vrouw die een PALB2-mutatie heeft, heeft waarschijnlijk een kans van 45-65% om tijdens het leven borstkanker te krijgen. Deze kans is het hoogst als in de familie vaker borstkanker is voorgekomen. Als iemand eerder borstkanker heeft gehad, is de kans om nog een keer borstkanker te krijgen waarschijnlijk ook verhoogd.

Andere vormen van kanker

Vrouwen met een PALB2-mutatie hebben een licht verhoogde kans op eierstokkanker. Meestal is deze kans lager dan 5%. Als eierstokkanker in de familie voorkomt, kan de kans op eierstokkanker hoger worden ingeschat. Dan kan er reden zijn om uit voorzorg de eierstokken en eileiders te laten verwijderen.

Mannen en vrouwen met een PALB2-mutatie kunnen een wat hogere kans hebben op alvleesklierkanker dan mensen die deze mutatie niet hebben. Dit is vooral zo als in de familie meerdere mensen alvleesklierkanker hebben gehad. Als twee of meer directe familieleden alvleesklierkanker hebben gehad, kan er voor iemand met een PALB2-mutatie reden zijn om extra controles van de alvleesklier te doen. De waarde hiervan wordt nog onderzocht.

Welke medische adviezen zijn er?

Regelmatige controles hebben als doel kanker vroeg te ontdekken. Als kanker vroeg ontdekt wordt, is de kans op genezing meestal groter.

Voor vrouwen met een PALB2-mutatie geldt het volgende advies voor regelmatig borstonderzoek:

Van 25 tot 40 jaar:

- Ieder jaar een MRI scan van de borsten en een gesprek met een arts of verpleegkundig specialist van de polikliniek chirurgie (mammapoli).

Van 40 tot 60 jaar:

- Ieder jaar een MRI scan van de borsten en een gesprek met een arts of verpleegkundig specialist van de polikliniek chirurgie (mammapoli).
- Eén keer in de twee jaar een mammografie (röntgenfoto van de borsten).

Van 60 tot 75 jaar:

- Bij borstdichtheid A of B ieder jaar een mammografie (röntgenfoto van de borsten).

- Bij borstdichtheid C of D ieder jaar een borstonderzoek: afwisselend het ene jaar een MRI scan en het andere jaar een mammografie.

Vrouwen met een PALB2-mutatie kunnen er over nadenken om hun borsten uit voorzorg te laten verwijderen. De kans op borstkanker wordt daardoor heel veel kleiner. Het behandelteam helpt bij het maken van een keuze.

Vrouwen met een PALB2-mutatie kunnen ook de eerste jaren kiezen voor controles en wachten met deze beslissing tot er meer betrouwbare risico-inschattingen beschikbaar komen.

We weten nog niet precies of borstzelfonderzoek voor vrouwen met een PALB2-mutatie helpt om zelf borstkanker vroeg te ontdekken. Zelfonderzoek heeft ook niet echt nadelen. Vrouwen met een PALB2-mutatie kunnen erover nadenken om dit onderzoek wel te doen.

Hoe erft een PALB2-mutatie over?

Mannen en vrouwen kunnen een PALB2-mutatie hebben en deze doorgeven aan hun kinderen. Het lijkt niet vaak voor te komen dat een PALB2-mutatie bij iemand zelf ontstaat. Meestal heeft één van de ouders de PALB2-mutatie. Elk kind van een ouder met een PALB2-mutatie heeft een kans van 50% (1 op 2) om deze 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 PALB2-mutatie hebben 50% kans om deze mutatie ook te hebben. Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunnen familieleden zich door hun (huis)arts laten verwijzen naar een polikliniek klinische genetica.

Voor vrouwen die 50% kans hebben om een PALB2-mutatie te hebben en die ervoor kiezen om geen voorspellend DNA-onderzoek te doen, geldt het advies voor regelmatig onderzoek van de borsten. Kijk hiervoor bij *'Welke medische adviezen zijn er?'* op pagina 1 van dit infoblad.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Algemene informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op <https://erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>.

Voor informatie over de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een polikliniek klinische genetica.

Waar vind ik meer informatie?

Meer informatie over erfelijke borstkanker vindt u op <https://erfelijkheid.nl/ziektes/borstkanker>. Een infographic over PALB2 genmutaties kunt u vinden op www.vkgn.org/palb2-infographic-393/. Algemene informatie en een filmpje (beeldverhaal) over een erfelijke aanleg voor kanker zijn te vinden op <https://erfelijkheid.nl/erfelijk/kanker-erfelijk>.

Patiëntenvereniging en lotgenotencontact: www.kankerindefamilie.nl.

Informatie over een gezonde leefstijl en de rol hiervan bij kanker staat op de website van het KWF: <https://www.kwf.nl/kanker-voorkomen>.