

Informatie over een dubbele (homozygote of bi-allelische) CHEK2-mutatie

Over borstkanker en CHEK2-mutaties

In Nederland krijgt ongeveer 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 CHEK2-mutatie. Iemand heeft dan een verandering (een mutatie of een fout) in het CHEK2-gen. Een gen is een stuk van het erfelijk materiaal (DNA).

In Nederland komt een bepaalde verandering in het CHEK2-gen, de CHEK2 c.1100delC mutatie, het vaakst voor.

Het risico op borstkanker en het advies voor vrouwen die één CHEK2-mutatie hebben (in enkelvoud, heterozygoot) varieert en hangt af van verschillende factoren. Er is hierover een aparte informatiebrief beschikbaar (CHEK2 heterozygoot).

Omdat de CHEK2-mutatie in Nederland vrij veel voorkomt, krijgen sommige mensen van *beide* ouders een CHEK2-mutatie. Dan hebben zij een dubbele (homozygote of bi-allelische) CHEK2-mutatie. Dit is zeldzaam, er zijn maar weinig families bekend waarin dit voorkomt.

Vrouwen met een dubbele CHEK2-mutatie hebben een hoog risico op borstkanker (geschat op 60-80%). Ook is er mogelijk een verhoogd risico op andere vormen van kanker. Hoe hoog de kans op andere vormen van kanker is bij een dubbele CHEK2-mutatie is nog niet goed bekend, omdat het zo zeldzaam is. In enkele families met een dubbele CHEK2-mutatie is (dikke) darmkanker voorgekomen. Dit is de reden dat er ook een advies voor darmcontrole wordt gegeven.

Welke medische adviezen zijn er?

Voor vrouwen met een dubbele CHEK2-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 dubbele CHEK2-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.

We weten nog niet precies of borstzelfonderzoek voor vrouwen met een dubbele CHEK2-mutatie helpt om zelf borstkanker vroeg te ontdekken. Zelfonderzoek heeft ook niet echt nadelen. Vrouwen met een dubbele CHEK2-mutatie kunnen erover nadenken om dit onderzoek wel te doen.

Voor vrouwen en mannen met een dubbele CHEK2-mutatie geldt verder het advies een kijkonderzoek van de darmen (colonoscopie) te laten doen. Dit doen we nadat de dubbele CHEK2-mutatie is aangetoond, en (indien van toepassing) daarna een keer op 45-jarige leeftijd. Verdere darmcontroles worden zo nodig geadviseerd door de maag-darm-leverarts.

Hoe erft een dubbele CHEK2-mutatie over?

Mannen en vrouwen kunnen één of twee CHEK2-mutaties hebben en deze doorgeven.

Een vrouw met één CHEK2-mutatie heeft vaak een verhoogd risico op borstkanker, maar het risico is lager dan bij een dubbele CHEK2-mutatie.

Als beide ouders één CHEK2-mutatie hebben, dan is er voor ieder kind 25% (1 op 4) kans op een dubbele CHEK2-mutatie. Dit geldt voor zonen en voor dochters. Er is een kans van 50% (2 op 4) dat een kind één mutatie heeft (heterozygoot).

Kinderen van iemand met een dubbele CHEK2-mutatie zullen altijd één van de twee CHEK2-mutaties van deze ouder gekregen hebben.

Wat betekent dit voor familieleden?

Ouders van iemand met een dubbele CHEK2-mutatie hebben altijd één van deze mutaties.

Broers en zussen van iemand met een dubbele CHEK2-mutatie hebben 25% kans om ook een dubbele CHEK2-mutatie te hebben. Zij hebben 50% kans om één CHEK2-mutatie te hebben (heterozygoot).

Kinderen van iemand met een dubbele CHEK2-mutatie hebben in ieder geval één CHEK2-mutatie (heterozygoot). Voor vrouwen met de mutatie kan er, afhankelijk van persoonlijke risicofactoren, reden zijn voor extra borstcontroles.

De kans dat kinderen van iemand met een dubbele CHEK2-mutatie ook een dubbele CHEK2-mutatie hebben is heel klein. Dit kan alleen gebeuren als de andere ouder van deze kinderen toevallig ook een CHEK2-mutatie heeft. Een klinisch geneticus kan beoordelen of er reden is om bij de andere ouder onderzoek hiernaar te doen.

Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunnen familieleden door hun huisarts verwezen worden naar een polikliniek klinische genetica. We adviseren een afspraak te maken bij de polikliniek klinische genetica waar familieleden ook geweest zijn, omdat alle familiegegevens daar bekend zijn.

Waar vind ik meer informatie?

Meer informatie over erfelijke borstkanker vindt u op <https://erfelijkheid.nl/ziektes/borstkanker>.

Een infographic over CHEK2 genmutaties kunt u vinden op www.vkgn.org/chek2-infographic-352/.

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>.

Juli 2025