

Informatie over een CHEK2 genmutatie (enkele mutatie, heterozygoot)

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.

Hoe hoog voor een vrouw het risico op borstkanker is hangt af van verschillende factoren, zoals:

- Of ze een erfelijke aanleg voor borstkanker heeft, zoals een CHEK2-mutatie.
- Of er in de familie vaker borstkanker voorkomt en bij wie en op welke leeftijd.
- Een combinatie van meer dan 300 kleine veranderingen in het DNA, die ieder het risico op borstkanker een klein beetje beïnvloeden. Dit heet een 'polygene risicoscore'.
- Hoe dicht het borstweefsel is. Dit is te zien op een borstfoto (mammografie).
- Persoonlijke factoren, zoals hoe lang en hoe zwaar je bent.
- Leefstijlfactoren, zoals hoeveel alcohol je drinkt.

Om te weten hoe hoog het risico op borstkanker is voor een vrouw met een CHEK2-mutatie, gebruiken we zo veel mogelijk van deze informatie. Het ingeschatte risico op borstkanker is daarom niet voor iedere vrouw met een CHEK2-mutatie hetzelfde. Dit risico ligt tot 80-jarige leeftijd tussen 15 en 55%.

Voor een vrouw met een CHEK2-mutatie die zelf borstkanker heeft (gehad) is het risico op nog een keer borstkanker ongeveer twee keer zo hoog als voor een vrouw met borstkanker zonder deze mutatie.

Welke medische adviezen zijn er?

Voor vrouwen met een CHEK2-mutatie hangt het risico op borstkanker af van de hierboven genoemde factoren. Op basis van het ingeschatte risico kunnen we regelmatige borstcontroles adviseren vanaf 35- of 40-jarige leeftijd. Soms is er geen reden voor extra borstcontroles. Dan is meedoen met het bevolkingsonderzoek naar borstkanker vanaf 50-jarige leeftijd voldoende.

Regelmatige controles hebben als doel borstkanker vroeg te ontdekken. Als borstkanker vroeg ontdekt wordt, is de kans op genezing meestal groter. Ook kan een behandeling minder ingrijpend zijn.

Omdat het persoonlijk ingeschatte risico op borstkanker verschilt, is het uit voorzorg verwijderen van de borsten geen standaard advies voor vrouwen met een CHEK2-mutatie.

Voor vrouwen met een CHEK2-mutatie die borstkanker hebben (gehad), gelden eerst de nacontroles van hun behandelteam. Daarna kan er reden zijn voor extra borstcontroles.

Maandelijks borstzelfonderzoek kan overwogen worden. Het is niet bekend of borstzelfonderzoek bij vrouwen met een CHEK2-mutatie helpt om borstkanker vroeg te ontdekken.

Vrouwelijke familieleden die de CHEK2-mutatie *niet* hebben, kunnen op basis van hun persoonlijke risicofactoren soms toch een advies krijgen voor extra borstcontroles.

Naast het advies voor borstcontroles zijn er geen andere medische adviezen voor vrouwen met een CHEK2-mutatie. Ook zijn er voor mannen met een CHEK2-mutatie geen extra adviezen.

Hoe erft een CHEK2-mutatie over?

Mannen en vrouwen kunnen een CHEK2-mutatie hebben en deze doorgeven aan hun kinderen. Elk kind van een ouder met een CHEK2-mutatie heeft een kans van 50% (1 op 2) om de 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 CHEK2-mutatie hebben 50% kans om deze mutatie ook te hebben. Voor vrouwen met de mutatie kan er, afhankelijk van persoonlijke risicofactoren, reden zijn voor extra borstcontroles. Voor mannen met een CHEK2-mutatie is er geen reden voor extra controles. Zij kunnen de mutatie wel doorgeven aan hun kinderen.

DNA-onderzoek van het CHEK2-gen is niet voor elk familielid zinvol. Op een polikliniek klinische genetica wordt advies gegeven bij welke familieleden er reden is voor DNA-onderzoek. Jonge vrouwelijke familieleden bij wie reden is voor DNA-onderzoek, kunnen dit onderzoek het beste doen rond 35-jarige leeftijd. Dan kunnen zo veel mogelijk andere factoren die invloed hebben op het risico op borstkanker worden meegenomen bij het advies.

Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunnen familieleden bij wie reden is voor DNA-onderzoek zich door hun huisarts laten verwijzen 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.

Voor kinderen van iemand met een CHEK2-mutatie is er een kleine kans dat zij twee CHEK2-mutaties hebben (één gekregen van moeder en één van vader). Het risico op borstkanker is voor een vrouw die twee CHEK2-mutaties heeft sterk verhoogd. Het is niet standaard nodig om het CHEK2-gen bij de partner te onderzoeken, omdat de kans dat de partner ook een CHEK2-mutatie heeft klein is (rond de 1%). De kans op een kind met twee CHEK2-mutaties is hoger als beide partners familie van elkaar zijn en/of als er borstkanker voorkomt bij directe familieleden van de partner. Vragen over het eventueel testen van een partner kunt u stellen bij een polikliniek klinische genetica.

Waar vindt u 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