

Informatie over RAD51D genmutaties

Risico op kanker bij een RAD51D-mutatie

Eierstokkanker komt in Nederland voor bij ongeveer 1 op de 90 vrouwen. Ongeveer 1 op de 7 vrouwen krijgt borstkanker. Deze vormen van kanker zijn meestal niet erfelijk. Soms speelt een erfelijke risicofactor een rol. Eén van deze risicofactoren is een RAD51D-mutatie. Iemand heeft dan een verandering (een mutatie of een fout) in het RAD51D-gen. Een gen is een stuk van het erfelijk materiaal (DNA).

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

- Of ze een erfelijke aanleg voor kanker heeft, zoals een RAD51D-mutatie.
- Of er in de familie vaker borstkanker of eierstokkanker 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 en eierstokkanker is voor een vrouw met een RAD51D-mutatie, gebruiken we zo veel mogelijk van deze informatie. Het ingeschatte risico op kanker is daarom niet voor iedere vrouw met een RAD51D-mutatie hetzelfde. Het risico op eierstokkanker ligt tot 80-jarige leeftijd tussen 5 en 13% en het risico op borstkanker tussen 15 en 30%.

Meestal komt eierstokkanker bij vrouwen met een RAD51D-mutatie op wat oudere leeftijd voor. Het risico op eierstokkanker voor de leeftijd van 50 jaar is waarschijnlijk laag.

Het is (nog) niet bekend een vrouw met een RAD51D-mutatie die zelf borstkanker heeft (gehad) een verhoogd risico heeft om nog een keer borstkanker te krijgen.

Er lijkt bij RAD51D-mutaties geen duidelijk verhoogd risico te zijn op het krijgen van andere vormen van kanker.

Welke medische adviezen zijn er?

Vrouwen met een RAD51D-mutatie kunnen verwezen worden naar een gynaecoloog met aandachtsgebied erfelijke kanker. Controles van de eierstokken met een echoscopie of bloedonderzoek zijn niet zinvol. Overwogen kan worden om de eierstokken en eileiders uit voorzorg (preventief) te laten verwijderen. Of er reden is voor zo'n operatie hangt af van het persoonlijke ingeschatte risico op eierstokkanker. We weten nog niet goed wat de beste leeftijd voor zo'n operatie is. Overwogen kan worden dit uit te stellen tot rond de leeftijd waarop de overgang (menopauze) begint.

Op basis van het ingeschatte risico op borstkanker kunnen regelmatige borstcontroles geadviseerd worden 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 bij vrouwen met een RAD51D-mutatie.

Voor vrouwen met een RAD51D-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 RAD51D-mutatie helpt om borstkanker vroeg te ontdekken.

Voor mannen met een RAD51D-mutatie gelden geen speciale medische adviezen.

Hoe erft een RAD51D-mutatie over?

Mannen en vrouwen kunnen een RAD51D-mutatie hebben en deze doorgeven aan hun kinderen. Elk kind van een ouder met een RAD51D-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 RAD51D-mutatie hebben 50% kans om deze mutatie ook te hebben. Vrouwen met de mutatie hebben vaak een verhoogd risico op het krijgen van eierstokkanker en borstkanker. Mannen met de mutatie hebben geen verhoogde kans op kanker. Zij kunnen de mutatie wel doorgeven aan hun kinderen.

DNA-onderzoek van het RAD51D-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 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.

Waar vindt u meer informatie?

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

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

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>.