

Informatie over BARD1 genmutaties

Over borstkanker en BARD1-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 BARD1-mutatie. Iemand heeft dan een verandering (een mutatie of een fout) in het BARD1-gen. Een gen is een stuk van het erfelijk materiaal (DNA).

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 BARD1-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 BARD1-mutatie, gebruiken we zo veel mogelijk van deze informatie. Het ingeschatte risico op borstkanker is daarom niet voor iedere vrouw met een BARD1-mutatie hetzelfde. Dit risico ligt tot 80-jarige leeftijd tussen 15 en 30%.

Het is (nog) niet bekend of een vrouw met een BARD1-mutatie die zelf borstkanker heeft (gehad) een verhoogd risico heeft om nog een keer borstkanker te krijgen.

Er lijkt bij BARD1-mutaties geen duidelijk verhoogd risico te zijn op het krijgen van andere vormen van kanker.

Welke medische adviezen zijn er?

Voor vrouwen met een BARD1-mutatie hangt het ingeschatte 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 BARD1-mutatie.

Voor vrouwen met een BARD1-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 BARD1-mutatie helpt om borstkanker vroeg te ontdekken.

Naast het advies voor borstcontroles zijn er geen andere controleadviezen voor vrouwen met een BARD1-mutatie. Ook gelden voor mannen met een BARD1-mutatie geen extra adviezen.

Hoe erft een BARD1-mutatie over?

Mannen en vrouwen kunnen een BARD1-mutatie hebben en deze doorgeven aan hun kinderen. Elk kind van een ouder met een BARD1-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 BARD1-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 BARD1-mutatie is er geen reden voor extra controles. Zij kunnen de mutatie wel doorgeven aan hun kinderen.

DNA-onderzoek van het BARD1-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.

Waar vindt u meer informatie?

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>.