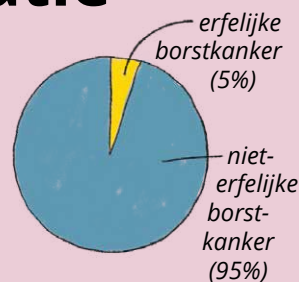


Informatie over een CHEK2-mutatie

In Nederland krijgt 1 op de 7 vrouwen (ongeveer 14%) borstkanker. Een klein deel hiervan is veroorzaakt door een **erfelijke aanleg**.

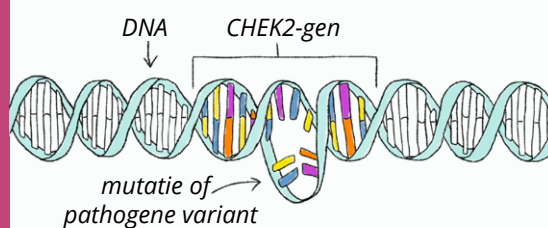


Bij u of in uw familie is een risicofactor voor borstkanker vastgesteld, namelijk een **DNA-afwijking in het CHEK2-gen**.

DNA, genen en mutaties

Een **gen** is een klein stukje **DNA**. Een afwijking in een gen noemen we een **mutatie** of **pathogene variant**.

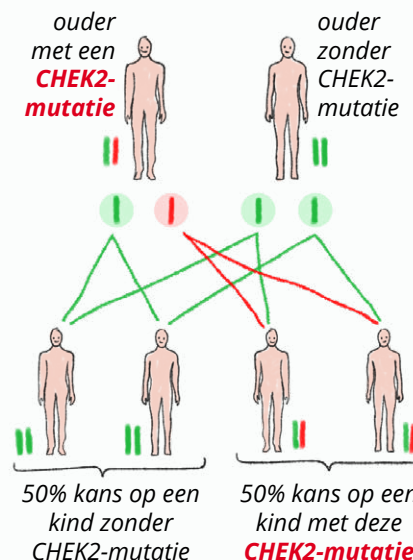
In Nederland hebben mensen met een mutatie in het CHEK2-gen vaak dezelfde mutatie, die we **c.1100delC** noemen.



Om het CHEK2-gen te onderzoeken, nemen we bloed bij u af. **In bloed zit DNA**, dat in een laboratorium wordt onderzocht.

Hoe erft het over?

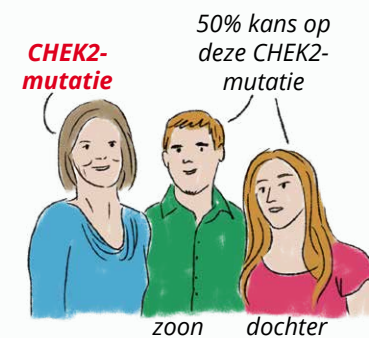
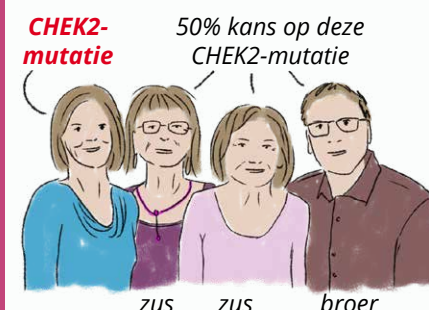
Een CHEK2-mutatie erft **autosomaal dominant** over. Kinderen van een ouder met een CHEK2-mutatie hebben **50% kans** om ook deze CHEK2-mutatie te hebben. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.



Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen, broers en zussen en **ouders** van een persoon met een CHEK2-mutatie hebben **50% kans** om deze mutatie ook te hebben.

DNA-onderzoek van het CHEK2-gen heeft *niet altijd* zin. Op een polikliniek klinische genetica wordt advies gegeven voor welke familieleden dit wel zinvol is. Het advies is dat alle familieleden naar dezelfde afdeling klinische genetica worden verwezen.



Voor erfelijkheidsadvies en -onderzoek kunnen deze familieleden hun huisarts vragen om een verwijzing naar een klinisch genetisch spreekuur. Jonge vrouwen kunnen DNA-onderzoek het beste doen rond **35-jarige leeftijd**.

Meer over het **informer** van familieleden vindt u op www.erfelijkheid.nl/familie-vertellen.

Risico's voor vrouwen

Vrouwen met een CHEK2-mutatie hebben meestal een verhoogd risico op **borstkanker**. Hoe hoog dit risico is, is voor iedereen anders.



Het risico hangt af van **verschillende factoren**, zoals:

- Of er **in de familie** borstkanker voorkomt, 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'** (PRS).
- 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.



Het risico op borstkanker bij een CHEK2-mutatie is meestal **tussen de 15 en 55%** tot 80-jarige leeftijd. Voor iedere vrouw wordt het risico ingeschat op basis van zoveel mogelijk van bovenstaande factoren.



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.

Adviezen voor vrouwen

Op basis van uw **persoonlijke risico** krijgt u een controle advies. Er zijn verschillende controle schema's:

1 Van 50-75 jaar: Iedere 2 jaar mammografie (bevolkingsonderzoek)			
2 Van 40-50 jaar: Jaarlijks mammografie via de huisarts		Van 50-75 jaar: Iedere 2 jaar mammografie (bevolkingsonderzoek)	
3 Van 35-40 jaar: 1x per 1,5 jaar MRI en contact met mammapoli	Van 40-60 jaar: Jaarlijks contact met mammapoli en afwisselend mammografie en MRI	óf: 1x per 1,5 jaar MRI en contact met mammapoli	Van 60-75 jaar: Iedere 2 jaar mammografie (bevolkingsonderzoek)
4 Van 25-40 jaar: Jaarlijks MRI en contact met mammapoli	Van 40-60 jaar: Jaarlijks MRI en contact met mammapoli en 1x per 2 jaar mammografie	Van 60-75 jaar bij borstweefseldichtheid A of B: Jaarlijks mammografie en jaarlijks contact met mammapoli	Van 60-75 jaar bij borstweefseldichtheid C of D: Jaarlijks afwisselend mammografie en MRI en jaarlijks contact met mammapoli

Alleen bij de zeldzame situatie (zie rechts) geven we het volgende advies:

We adviseren bij CHEK2-mutaties niet om borsten preventief te laten verwijderen.

De controles hebben als doel kanker in een **vroeg stadium** te ontdekken en de kans op genezing groter te maken.

Mannen

Hoewel het zeldzaam is, kunnen mannen ook borstkanker krijgen. Mannen met een CHEK2-mutatie hebben geen duidelijk verhoogd risico op borstkanker. We adviseren hen daarom geen controles. Mannen kunnen de mutatie wel **doorgeven aan hun kinderen**.

Een mammografie

is een röntgenfoto van de borsten. Hierbij wordt uw borst tussen twee platen gelegd.



De **mammapoli** is een polikliniek voor borstcontrole. U bespreekt hier hoe het met u gaat. Soms wordt er lichamelijk onderzoek gedaan.



Een **MRI-scanner** scant uw borsten. Dit werkt niet met röntgenstraling maar met magneetvelden en radio-golven.



Zeldzame situatie

Heel soms komt het voor dat iemand een CHEK2-mutatie van **beide ouders** erft. In dat geval is het risico op borstkanker hoog ($\pm 60-80\%$). Ook is er mogelijk een verhoogd risico op darmkanker.

In deze situatie adviseren we u de controles volgens categorie 4.

Uw arts vertelt u hier meer over.



Helpt u mee?

U kunt meedoen aan het **landelijk wetenschappelijk onderzoek** naar erfelijke borstkanker. Zo hopen we straks (nog) betere adviezen te kunnen geven. Voor meer informatie en aanmelding: www.hebon.nl



Meer informatie

www.erfelijkheid.nl



Amsterdam UMC