

## **Informatie over ATM genmutaties**

### **Over borstkanker en ATM mutaties**

Borstkanker komt vaak voor en is in verreweg de meeste gevallen niet erfelijk. In Nederland krijgt ongeveer 1 op de 8 vrouwen borstkanker. Dit betekent dat in één familie meerdere vrouwen borstkanker kunnen krijgen, zonder dat er sprake hoeft te zijn van een erfelijke oorzaak. Bij ruim 5% van de vrouwen met borstkanker is de aandoening wel erfelijk bepaald.

Van een aantal genen (erfactoren) is bekend dat een verandering (mutatie) hierin een verhoogde kans geeft op het krijgen van borstkanker. Eén van deze genen heet ATM.

Omdat DNA-onderzoek van het ATM-gen nog niet zo lang wordt aangeboden, zijn de exacte risico's op kanker voor dragers van een ATM-mutatie nog niet goed bekend. Meer onderzoek is nodig om hierover duidelijkheid te krijgen.

Vrouwen die draagster zijn van een ATM-mutatie hebben waarschijnlijk 20-45% kans om voor het 80<sup>e</sup> jaar borstkanker te krijgen. Het risico is het hoogst als in de familie vaker borstkanker is voorgekomen. Het is waarschijnlijk dat vrouwen die borstkanker hebben (gehad) en draagster zijn van een ATM-mutatie een verhoogd risico hebben om opnieuw borstkanker te krijgen.

### **Welke medische adviezen zijn er?**

Voor dragsters van een ATM-mutatie geldt op dit moment het volgende advies voor regelmatig borstsonderzoek:

- Van 40 tot 50 jaar:
  - o jaarlijks consult op de polikliniek chirurgie (mammapoli) en jaarlijks mammografie (röntgenfoto van de borsten);
- Van 50 tot 75 jaar:
  - o tweejaarlijks mammografie (röntgenfoto van de borsten) in het kader van het bevolkingsonderzoek naar borstkanker.

In sommige families is er op basis van de familiegegevens reden voor intensievere controles.

De waarde van borstzelfonderzoek voor vrouwen die draagster zijn van een ATM-mutatie is nog niet goed bekend. Wij geven dit onderzoek daarom wel in overweging.

Regelmatige controles hebben als doel de kanker in een vroeg stadium te ontdekken en de kans op genezing groter te maken. Het wordt voor dragsters van een ATM-mutatie niet geadviseerd de borsten preventief te laten verwijderen.

### **Hoe erft een ATM-mutatie over?**

Zowel mannen als vrouwen kunnen drager zijn van een ATM-mutatie en deze doorgeven. Kinderen van een ouder met een ATM-mutatie hebben ieder een kans van 50% (1 op 2) om deze mutatie te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.

Het lijkt niet vaak voor te komen dat een ATM-mutatie bij iemand nieuw ontstaat. Meestal is de mutatie afkomstig van één van de ouders.

### **Wat betekent dit voor familieleden?**

Kinderen, broers, zussen en ouders van iemand met een ATM-mutatie hebben 50% kans om deze mutatie ook te hebben. Vrouwelijke draagsters hebben een verhoogd risico op het krijgen van borstkanker, zoals hierboven beschreven. Mannelijke dragers hebben voor zover bekend geen duidelijk verhoogd risico op kanker, maar zij kunnen de mutatie wel doorgeven aan hun kinderen. Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunnen familieleden zich door hun huisarts laten verwijzen naar een polikliniek klinische genetica.

### **Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?**

Algemene informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op

<https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>.

Als iemand twee mutaties heeft in het ATM-gen (zogenoemde recessieve overerving), is er sprake van een ernstig neurologisch ziektebeeld (Ataxia Telangiectasia) met ook een verhoogd risico op kanker op jonge leeftijd. Bij kinderwens kan daarom onderzoek van de partner worden overwogen. Als de partner ook drager is, dan bestaat de mogelijkheid dat een kind twee mutaties in het ATM-gen erft. De kans dat een partner ook drager is, is op voorhand echter klein. We schatten dat minder dan 1% van de mensen in Nederland (ongeveer 1 op de 140 mensen) drager is van één erfelijke aanleg in het ATM-gen. De kans op een kind met Ataxia Telangiectasia is hoger wanneer beide partners familie van elkaar zijn en/of wanneer er borstkanker in de naaste familie van de partner voorkomt.

Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een polikliniek klinische genetica.

### **Waar vind ik meer informatie?**

Informatie over het informeren van familieleden over de erfelijke aanleg voor kanker vindt u op de website <https://www.erfelijkheid.nl/erfelijke-en-dan/familie-vertellen-over-erfelijke-aanleg-kanker>.

Waarschijnlijk komt er op termijn ook meer informatie beschikbaar op <https://brca.nl/nl>