

## Informatie over BRCA2 genmutaties

### Over borst- en eierstokkanker en BRCA2-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 (erffactoren) is bekend dat een verandering (mutatie) hierin een verhoogd risico geeft op het krijgen van borstkanker en eierstokkanker. Eén van deze genen heet BRCA2. Vrouwen die draagster zijn van een BRCA2-mutatie hebben een risico van 60-80% om tijdens het leven borstkanker te krijgen. Als eerder borstkanker geconstateerd is, is het risico om opnieuw borstkanker te krijgen maximaal 60%. Het risico op eierstokkanker is 10-20%.

Mannen die drager zijn van een BRCA2-mutatie hebben een risico van ongeveer 7% om borstkanker te krijgen. Voor mannen in de algemene bevolking is het life-time risico op prostaatcancer ongeveer 10%; voor mannen met een BRCA2 mutatie is dit ongeveer 2,5 keer verhoogd.

### Welke medische adviezen zijn er?

Voor draagsters van een BRCA2-mutatie geldt het volgende advies voor periodiek borstonderzoek:

- Van 25 tot 60 jaar:

- o jaarlijks consult op de polikliniek chirurgie (mammapoli) en een MRI-scan van de borsten
- o vanaf 30 jaar ook jaarlijks mammografie (röntgenfoto van de borsten)

- Van 60 tot 75 jaar:

- o jaarlijks consult op de polikliniek chirurgie (mammapoli) en een mammografie (röntgenfoto van de borsten). Als de mammografie niet goed te beoordelen is, wordt afwisselend mammografie en MRI-scan als jaarlijks onderzoek geadviseerd. De waarde van borstzelfonderzoek voor vrouwen die draagster zijn van een BRCA2-mutatie is niet goed bekend. Wij geven dit onderzoek daarom wel in overweging.

Regelmatige controles hebben als doel kanker in een vroeg stadium te ontdekken en de kans op genezing groter te maken. Vrouwelijke draagsters kunnen in overleg met hun behandelteam en afhankelijk van hun leeftijd en het voorkomen van borstkanker bij familieleden overwegen om de borsten preventief te laten verwijderen. De kans op borstkanker wordt daardoor sterk verlaagd (tot ongeveer 2%).

Daarnaast is er voor draagsters van een BRCA2-mutatie reden om verwezen te worden naar een gynaecoloog in een medisch expertisecentrum. Controles van de eierstokken met een echoscopie zijn niet effectief. Daarom wordt geadviseerd om vanaf de leeftijd van circa 40-45 jaar de eierstokken en eileiders preventief te laten verwijderen.

Met mannelijke dragers van een BRCA2-mutatie wordt de mogelijkheid van screening voor prostaatcancer actief besproken. Hierbij geldt het volgende screeningsvoorstel:

- Van 45 tot 69 jaar:

- o eenmaal per twee jaar bepaling van PSA (door de huisarts of uroloog)
- o bij verhoogd PSA: verwijzing naar de uroloog voor vervolgdagnostiek

### Hoe erft een BRCA2-mutatie over?

Zowel mannen als vrouwen kunnen drager zijn van een BRCA2-mutatie en deze doorgeven. Kinderen van een ouder met een BRCA2-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 BRCA2-mutatie bij iemand nieuw ontstaat. Meestal is de mutatie afkomstig van een van de ouders.

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

Kinderen, broers, zussen en ouders van iemand met een BRCA2-mutatie hebben 50% kans om deze mutatie ook te hebben. Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunnen familieleden zich laten verwijzen naar een polikliniek klinische genetica.

Als er geen voorspellend DNA-onderzoek wordt gedaan, geldt voor vrouwen die 50% kans hebben om draagster te zijn van een BRCA2-mutatie het advies voor periodiek onderzoek van de borsten zoals hierboven beschreven.

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

Algemene informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op

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

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?**

Voor meer informatie over BRCA2-mutaties kunt u terecht op de volgende website:

<https://brca.nl/nl/brca-gen>.

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

2 maart 2020.