

## Informatie over de CHEK2 c.1100delC genmutatie

### Over borstkanker en de CHEK2 c.1100delC mutatie

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 borstkanker. Een in Nederland veelvoorkomende erfelijke risicofactor voor borstkanker is de DNA-verandering (mutatie) c.1100delC in het CHEK2-gen.

In Nederland komt de CHEK2 c.1100delC mutatie voor bij 1% van de bevolking (1 op de 100 personen). Van de vrouwen met borstkanker uit een familie waar vaker borstkanker voorkomt heeft 5% (1 op 20) deze mutatie. Draagsters van de CHEK2 c.1100delC mutatie hebben een verhoogd risico op borstkanker. Hoe hoog dit risico is, hangt af van het voorkomen van borstkanker in de familie. Dit komt vermoedelijk doordat ook andere (onbekende) erfelijke en niet-erfelijke risicofactoren een rol spelen.

Voor een vrouw die draagster is van de CHEK2 c.1100delC mutatie bij wie geen borstkanker voorkomt in haar familie is het risico op borstkanker in de loop van het leven niet duidelijk verhoogd. Wanneer een draagster van de CHEK2 c.1100delC mutatie een eerstegraads familielid (zus, ouder of dochter) met borstkanker heeft, dan is haar geschatte risico op borstkanker 35 tot 55%. Voor een draagster van de CHEK2 c.1100delC mutatie met een tweedegraads familielid (tante of oma) met borstkanker ligt het geschatte risico op borstkanker boven de 20%. Om het risico op borstkanker voor naaste vrouwelijke familieleden in te schatten worden daarom zowel de familiegegevens als DNA-onderzoek naar dragerschap van de CHEK2 c.1100delC mutatie gebruikt.

Een vrouw die zelf borstkanker gehad heeft en draagster is van de CHEK2 c.1100delC mutatie heeft een verhoogd risico om een tweede keer borstkanker te krijgen ten opzichte van een vrouw zonder deze mutatie.

De CHEK2 c.1100delC mutatie lijkt geen duidelijk verhoogd risico te geven op het krijgen van andere vormen van kanker.

### Welke medische adviezen zijn er?

Onderzoek naar dragerschap van de CHEK2 c.1100delC mutatie is meestal vanaf 30-jarige leeftijd voor vrouwelijke familieleden van belang om hun risico op borstkanker in te kunnen schatten. Hun risico en controleadvies hangen samen met de aan-of afwezigheid van de CHEK2-mutatie en het voorkomen van borstkanker bij naaste familieleden.

Vrouwelijke familieleden die *geen* draagster blijken te zijn van de CHEK2-mutatie, kunnen op basis van de familiegegevens alsnog een advies krijgen voor extra borstsonderzoek.

Voor draagsters van de CHEK2 c.1100delC mutatie die een eerstegraads familielid (zus, ouder of dochter) hebben met borstkanker geldt het volgende advies voor regelmatig borstsonderzoek:

- Van 35 tot 60 jaar:
  - o jaarlijks consult op de polikliniek chirurgie (mammapoli) en jaarlijks mammografie (röntgenfoto van de borsten);
- Van 60 tot 75 jaar:
  - o tweejaarlijks mammografie (röntgenfoto van de borsten) in het kader van het bevolkingsonderzoek naar borstkanker.

Voor draagsters van de CHEK2 c.1100delC mutatie die een tweedegraads familielid (tante of oma) hebben met borstkanker geldt het volgende advies voor regelmatig borstonderzoek:

- 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.

De waarde van borstzelfonderzoek voor vrouwen die draagster zijn van de CHEK2 c.1100delC 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. Een preventieve borst(klier)verwijdering wordt bij draagsters van de CHEK2 c.1100delC mutatie niet geadviseerd.

Voor vrouwen die voor borstkanker zijn behandeld en draagster zijn van de CHEK2 c.1100delC mutatie geldt de nazorg door de specialist en hierna tenminste bovengenoemd advies. Aan draagsters van de CHEK2 c.1100delC mutatie met borstkanker boven de leeftijd van 50 jaar wordt geadviseerd gedurende 10 jaar na de diagnose de andere borst te laten controleren (maximale eindleeftijd controles 75 jaar).

Voor mannen met de CHEK2 c.100delC mutatie gelden geen speciale medische adviezen.

### **Hoe erft een CHEK2-mutatie over?**

Zowel mannen als vrouwen kunnen drager zijn van de CHEK2 c.1100delC mutatie en deze doorgeven.

Kinderen van een ouder met de CHEK2 c.1100delC 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 de CHEK2 c.1100delC 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 de CHEK2 c.1100delC mutatie hebben 50% kans om deze mutatie ook te hebben. Vrouwelijke draagsters van de mutatie hebben een verhoogd risico op het krijgen van borstkanker. Mannelijke dragers hebben voor zover bekend geen duidelijk verhoogd risico op kanker, maar zij kunnen de mutatie wel doorgeven aan hun kinderen.

Naaste familieleden kunnen vanaf 30-jarige leeftijd (mannelijke familieleden wanneer hun dochters deze leeftijd hebben bereikt) voor erfelijkheidsadvies en onderzoek door hun huisarts worden verwezen naar een polikliniek klinische genetica.

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

Voor meer informatie over borstkanker en de CHEK2-mutatie kunt u terecht op de volgende website:

<https://oncogen.nl/erfelijk-belast/wat-is-chek2/>

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