

Informatie over PALB2 genmutaties

Over borstkanker en PALB2-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. Eén van deze genen heet PALB2. Omdat onderzoek van het PALB2-gen nog niet zo lang wordt aangeboden, zijn de exacte risico's op kanker voor dragers van een PALB2-mutatie nog niet goed bekend. Meer onderzoek is nodig om hierover duidelijkheid te krijgen.

Vrouwen die draagster zijn van een PALB2-mutatie hebben waarschijnlijk een risico van 30-60% om voor het 70e 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 PALB2-mutatie een verhoogd risico hebben om opnieuw borstkanker te krijgen. Mutaties in het PALB2-gen lijken geen duidelijk verhoogd risico te geven op het krijgen van andere vormen van kanker.

Welke medische adviezen zijn er?

Voor draagsters van een PALB2-mutatie geldt het volgende advies voor periodiek borstonderzoek:

- Van 30 tot 60 jaar:
 - o jaarlijks consult op de polikliniek chirurgie (mammapoli), een mammografie (röntgenfoto van de borsten) en een MRI-scan 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 beoordeelbaar is, wordt afwisselend mammografie en MRI-scan als jaarlijks onderzoek geadviseerd.

De waarde van borstzelfonderzoek voor vrouwen die draagster zijn van een PALB2-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. 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. U kunt ook de eerste jaren kiezen voor controles en wachten met deze beslissing tot er meer betrouwbare risico-inschattingen beschikbaar komen voor draagsters van een PALB2-mutatie.

Hoe erft een PALB2-mutatie over?

Zowel mannen als vrouwen kunnen drager zijn van een PALB2-mutatie en deze doorgeven. Kinderen van een ouder met een PALB2-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 PALB2-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 PALB2-mutatie hebben 50% kans om deze mutatie ook te hebben. Vrouwelijke draagsters hebben een verhoogde kans op het krijgen van borstkanker, zoals hierboven beschreven. Voor mannelijke dragers zijn er geen gevolgen bekend voor hun eigen gezondheid, 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://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 PALB2-mutaties kunt u terecht op de volgende website: <https://brca.nl/nl/palb2>.

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> .

17 december 2019.