

Informatie over RAD51D genmutaties

Over eierstokkanker en RAD51D genmutaties

Eierstokkanker komt in Nederland voor bij ongeveer 1 op de 90 vrouwen en is in verreweg de meeste gevallen niet erfelijk. Bij ruim 10% van de vrouwen met eierstokkanker 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 eierstokkanker. Eén van deze genen heet RAD51D.

Omdat onderzoek van het RAD51D-gen nog niet zo lang wordt aangeboden, zijn de exacte risico's op kanker voor dragers van een RAD51D-mutatie nog niet goed bekend. Meer onderzoek is nodig om hierover duidelijkheid te krijgen.

Vrouwen die draagster zijn van een RAD51D-mutatie hebben waarschijnlijk een risico van 5-13% om voor het 80e jaar eierstokkanker te krijgen. Het risico is hoger als in de familie vaker eierstokkanker bij directe familieleden is voorgekomen (bijvoorbeeld bij zussen en/of moeder).

Over het algemeen wordt de diagnose eierstokkanker bij dragsters van een RAD51D-mutatie op relatief oudere leeftijd gesteld en wordt het risico op eierstokkanker voor 50-jarige leeftijd laag ingeschat.

Er zijn aanwijzingen dat vrouwen die draagster zijn van een RAD51D-mutatie ook een verhoogd risico op borstkanker hebben. Er lijkt bij RAD51D-mutaties geen duidelijk verhoogd risico te zijn op het krijgen van andere vormen van kanker.

Welke medische adviezen zijn er?

Voor dragsters van een RAD51D-mutatie is er reden om verwezen te worden naar een gynaecoloog met aandachtsgebied erfelijke kanker. Controles van de eierstokken met een echoscopie of bloedonderzoek zijn niet zinvol. Overwogen kan worden om de eierstokken en eileiders preventief te laten verwijderen. De optimale leeftijd voor zo'n operatie is niet bekend. In overleg met de gynaecoloog kan de operatie worden uitgesteld tot de periode waarin de overgang (of menopauze) optreedt.

Of er reden is voor extra borstcontroles, eerder dan het bevolkingsonderzoek op borstkanker vanaf 50-jarige leeftijd, is nog niet duidelijk. In de toekomst zal een advies hierover volgen in de landelijke richtlijn borstkanker. Als borstkanker is voorgekomen bij naaste familieleden is het mogelijk dat een specifiek borstcontrole-advies gegeven wordt.

Hoe erft een RAD51D-mutatie over?

Zowel mannen als vrouwen kunnen drager zijn van een RAD51D-mutatie en deze doorgeven. Kinderen van een ouder met een RAD51D-mutatie hebben ieder een kans van 50% (1 op 2) om deze mutatie te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.

Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen, broers, zussen en ouders van iemand met een RAD51D-mutatie hebben 50% kans om deze mutatie ook te hebben. Vrouwelijke draagsters hebben een verhoogd risico op het krijgen van eierstokkanker, 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?

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>

Bij "Olijf", netwerk voor vrouwen met gynaecologische kanker kunt u onder andere terecht voor lotgenotencontact. Zie de website <https://olijf.nl> voor contactgegevens.

25 augustus 2020.