

Informatie over de CHEK2 c.1100delC genmutatie (enkele mutatie, heterozygoot)

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 DNA-verandering (mutatie) hierin een verhoogd risico geeft op borstkanker. Een in Nederland veelvoorkomende erfelijke risicofactor voor borstkanker is de 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 waarin vaker borstkanker voorkomt heeft 5% (1 op 20) deze mutatie. Draagsters van deze CHEK2-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. Om het risico op borstkanker voor vrouwelijke familieleden in te schatten worden zowel de familiegegevens als DNA-onderzoek naar dragerschap van de CHEK2-mutatie gebruikt.

Een vrouw die zelf borstkanker gehad heeft en draagster is van de CHEK2-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-/35-jarige leeftijd voor vrouwelijke familieleden van belang om hun risico op borstkanker in te kunnen schatten. Hun risico en (borst)controleadvies hangen samen met de aan-of afwezigheid van de CHEK2-mutatie en het voorkomen van borstkanker bij naaste familieleden. Afhankelijk van de familiegegevens kunnen regelmatige borstcontroles geadviseerd worden vanaf 35- of 40-jarige leeftijd.

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

Regelmatige controles hebben als doel 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 een CHEK2-mutatie geldt in eerste instantie de nazorg door de specialist en daarna mogelijk een advies voor extra borstcontroles. Dit advies is afhankelijk van de leeftijd en de familiegegevens.

Voor mannen met de CHEK2 c.1100delC 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 deze CHEK2-mutatie hebben ieder een kans van 50% (1 op 2) om de mutatie te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.

Het lijkt niet vaak voor te komen dat een CHEK2-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.

Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunnen familieleden zich door hun huisarts laten verwijzen naar een polikliniek klinische genetica. DNA-onderzoek is niet altijd voor elk familielid zinvol. Op een polikliniek klinische genetica kan dit per familie beoordeeld worden. Voor vrouwelijke familieleden is DNA-onderzoek meestal vanaf 30-/35-jarige leeftijd van belang.

Waar vind ik meer informatie?

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

<https://erfelijkheid.nl/ziektes/borstkanker>.

<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>.

5 oktober 2021.