

Informatie over BRIP1 genmutaties

Over eierstokkanker en BRIP1 genmutaties

Eierstokkanker komt in Nederland voor bij ongeveer 1 op de 90 vrouwen en is in verreweg de meeste gevallen niet erfelijk. Bij ongeveer 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 BRIP1.

Omdat onderzoek van het BRIP1-gen nog niet zo lang wordt aangeboden, zijn de exacte risico's op kanker voor dragers van een BRIP1-mutatie nog niet goed bekend. Meer onderzoek is nodig om hierover duidelijkheid te krijgen.

Vrouwen die draagster zijn van een BRIP1-mutatie hebben waarschijnlijk een risico van ongeveer 6% om voor het 80^e jaar eierstokkanker te krijgen. Het risico is hoger als bij directe familieleden eierstokkanker is voorgekomen (bijvoorbeeld bij zussen en/of moeder).

Over het algemeen wordt de diagnose eierstokkanker bij draagsters van een BRIP1-mutatie op relatief oudere leeftijd gesteld en wordt het risico op eierstokkanker voor 50-jarige leeftijd laag ingeschat.

Er lijkt bij BRIP1-mutaties geen duidelijk verhoogd risico te zijn op het krijgen van andere vormen van kanker.

Welke medische adviezen zijn er?

Voor draagsters van een BRIP1-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. Of zo'n operatie overwogen wordt hangt af van het persoonlijke ingeschatte risico op eierstokkanker. Dit risico hangt af van de leeftijd van de vrouw en het voorkomen van eierstokkanker bij familieleden. Afhankelijk van dit risico op eierstokkanker kan met de gynaecoloog een eventuele preventieve operatie besproken worden. De optimale leeftijd voor zo'n operatie is niet bekend. Overwogen kan worden dit uit te stellen tot de periode waarin de overgang (menopauze) optreedt.

Hoe erft een BRIP1-mutatie over?

Zowel mannen als vrouwen kunnen drager zijn van een BRIP1-mutatie en deze doorgeven. Kinderen van een ouder met een BRIP1-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 BRIP1-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.

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.

7 februari 2022.