

## Informatie over BRCA1 genmutaties

### Risico op kanker bij een BRCA1-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 het krijgen van borstkanker en eierstokkanker. Eén van deze genen heet BRCA1.

Vrouwen die draagster zijn van een BRCA1-mutatie hebben een risico van 60-80% om tijdens het leven borstkanker te krijgen. Als eerder borstkanker geconstateerd is, is het risico om opnieuw borstkanker te krijgen maximaal 60%. Het risico op eierstokkanker is 35-45%.

Mannen en vrouwen die drager zijn van een BRCA1-mutatie hebben een licht verhoogd risico op alvleesklierkanker. Als directe familieleden van een BRCA1 mutatiedrager alvleesklierkanker kregen wordt het risico hoger ingeschat en kunnen aanvullende controles overwogen worden.

### Welke medische adviezen zijn er?

Voor draagsters van een BRCA1-mutatie geldt het volgende advies voor periodiek borstonderzoek:

Van 25 tot 60 jaar:

- jaarlijks consult op de polikliniek chirurgie (mammapoli) en een MRI-scan van de borsten
- vanaf 40 jaar ook één keer per twee jaar mammografie (röntgenfoto van de borsten)

Van 60 tot 75 jaar:

- jaarlijks consult op de polikliniek chirurgie (mammapoli) en een mammografie (röntgenfoto van de borsten). Als de mammografie niet goed te beoordelen is, wordt afwisselend mammografie en MRI-scan als jaarlijks onderzoek geadviseerd.

Regelmatige controles hebben als doel 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. De kans op borstkanker wordt daardoor sterk verlaagd (tot ongeveer 2%).

De waarde van borstzelfonderzoek voor vrouwen die draagster zijn van een BRCA1-mutatie is niet goed bekend. Wij geven dit onderzoek daarom wel in overweging.

Daarnaast is er voor draagsters van een BRCA1-mutatie reden om verwezen te worden naar een gynaecoloog in een medisch expertisecentrum. Controles van de eierstokken met een echoscopie zijn niet effectief. Daarom wordt geadviseerd om vanaf de leeftijd van circa 35-40 jaar de eierstokken en eileiders preventief te laten verwijderen.

### **Hoe erft een BRCA1-mutatie over?**

Zowel mannen als vrouwen kunnen drager zijn van een BRCA1-mutatie en deze doorgeven. Kinderen van een ouder met een BRCA1-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 BRCA1-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 BRCA1-mutatie hebben 50% kans om deze mutatie ook te hebben. Vrouwelijke draagsters hebben een verhoogde kans op het krijgen van borst- en eierstokkanker, zoals hierboven beschreven. Mannelijke dragers hebben, voor zover bekend, geen duidelijk verhoogde kans op het krijgen van kanker, maar zij kunnen de mutatie wel doorgeven aan hun kinderen.

Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunnen familieleden zich laten verwijzen naar een polikliniek klinische genetica.

Als er geen voorspellend DNA-onderzoek wordt gedaan, geldt voor vrouwen die 50% kans hebben om draagster te zijn van een BRCA1-mutatie het advies voor periodiek onderzoek van de borsten zoals hierboven beschreven.

### **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 erfelijke borstkanker en BRCA1-mutaties kunt u terecht op de volgende websites: <https://kankerinfamilie.nl/> en <https://erfelijkheid.nl/ziektes/borstkanker>.

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