

Patiënteninformatie

Mammacare

Erfelijkheid

Bij borstkanker

Streekziekenhuis
Koningin
Beatrix



Inleiding

Deze folder is bedoeld voor mensen die meer willen weten over erfelijkheid bij borstkanker. Omdat zij zelf borstkanker hebben (gehad) of omdat familieleden kanker hebben (gehad).

Kanker is een veelvoorkomende ziekte. De kans dat kanker bij meerdere personen in één familie voorkomt, is dus vrij groot. In Nederland wordt jaarlijks bij ongeveer 1 op de 7 vrouwen borstkanker vastgesteld. Bij 5 tot 10 % van de vrouwen met borstkanker is sprake van erfelijke aanleg.

Kanker wordt soms door artsen 'familiaire' kanker genoemd. Deze term wordt gebruikt als in één familie kanker vaak voorkomt, maar niet duidelijk is hoe de overerving verloopt. Bij familiale kanker is in het DNA materiaal geen kenmerkende afwijking te vinden. Er kan dus (veel) kanker in een familie voorkomen zonder dat deze erfelijk bepaald is.

Indicaties voor erfelijke aanleg

Bij erfelijke aanleg wordt borstkanker vaker relatief jong, vóór het 50^e jaar, vastgesteld. Meestal zijn er verschillende directe bloedverwanten (moeder, zussen) in verschillende generaties die borstkanker hebben (gehad). Ook het voorkomen van zowel borstkanker als eierstokkanker in één familie of bij één persoon kan verband houden met erfelijkheid.

Indicaties voor een verwijzing naar een klinisch geneticus voor screening op erfelijke borstkanker (zonder borstkanker in de voorgeschiedenis) zijn:

- 1e of 2e graads verwant(e) met BRCA1/2 mutatie (man of vrouw)
- 1e graads verwante met borstkanker <40 jaar
- 1e graads verwante met tweezijdige borstkanker met eerste tumor <50 jaar
- 1e graads verwante met meerdere primaire tumoren in 1 borst, met eerste tumor <50 jaar
- 1e graads verwante met triple negatieve borstkanker <60 jaar
- 1e graads mannelijke verwant met borstkanker
- 1e graads verwante met borstkanker <50 jaar en 1e graads verwant met prostaatkanker <60 jaar aan dezelfde kant van de familie
- 2 of meer 1e graads verwanten met borstkanker <50 jaar

- 3 of meer 1e en 2e graads verwanten met borstkanker, waarvan ten minste 1 diagnose <50 jaar, aan dezelfde kant van de familie
- 1e graads verwante met eierstokkanker, ongeacht leeftijd diagnose

Indicaties voor een vrouw met borstkanker en/of eierstokkanker of man met borstkanker en/of prostaatcarcinoom:

- Vrouw met borstkanker en een verwant met *BRCA*-mutatie
- Vrouw met borstkanker <40 jaar
- Vrouw met bilateraal borstkanker met eerste tumor <50 jaar
- Vrouw met meerdere primaire tumoren in 1 borst, met eerste tumor <50 jaar
- Vrouw met triple negatieve borstkanker <60 jaar
- Vrouw met borstkanker <50 jaar en 1 of meer 1e graads verwanten met borstkanker <50 jaar
- Vrouw met borstkanker <50 jaar en 1e graads verwant met prostaatcarcinoom <60 jaar
- Vrouw met borstkanker en 2 of meer 1e en 2e graads verwanten met borstkanker, waarvan ten minste 1 <50 jaar (aan dezelfde kant van de familie)
- Vrouw met borstkanker en 1e of 2e graads verwante met eierstokkanker ongeacht leeftijd diagnose
- Vrouw met eierstokkanker ongeacht leeftijd diagnose
- Man met borstkanker ongeacht leeftijd diagnose
- Man met prostaatcarcinoom <60 jaar en 1e graads verwante met borstkanker <50 jaar

In bovenstaand stuk worden de termen eerste- en tweedegraads verwanten gebruikt. Een eerstegraads familielid houdt in dat er een directe bloedlijn tussen de familieleden is (bijvoorbeeld vader, moeder, dochter, zoon, broer, zus) en tweedegraads familielid houdt in dat er een schakel tussen zit (bijvoorbeeld grootouders, kleinkinderen, ooms en tantes, kinderen van broers en zussen, halfbroers en halfzusters). Ook wordt er gesproken over triple negatieve borstkanker. Dit betekent dat zowel de hormoonreceptor als de Her2Neu-receptor van de tumor negatief zijn.

Hoe ontstaat erfelijke aanleg?

Ons lichaam is opgebouwd uit miljarden cellen. In de kern van die cellen zit ons erfelijk materiaal. Elke celkern bevat 46 chromosomen: 23 zijn afkomstig van de moeder en 23 van de vader. De chromosomen vormen 23 paren. Ons erfelijk materiaal hebben we dus 'dubbel'.

Elk chromosoom is opgebouwd uit een lange streng DNA. Het DNA bevat verschillende stukjes informatie die genen worden genoemd. Dit vormt een specifieke DNA-code. Elke celkern heeft meer dan 30.000 genen.

Elk gen bevat informatie over een bepaalde erfelijke eigenschap:

- Er zijn genen die bijvoorbeeld bepalen welke kleur ogen of welke bloedgroep iemand heeft.
- Er zijn genen die de lichaamscellen informeren wanneer ze bepaalde taken moeten uitvoeren. Bijvoorbeeld genen die de cellen aanzetten tot delen of genen die cellen een signaal geven wanneer ze moeten stoppen met delen.

In de loop van een mensenleven ontstaan veranderingen in de genen, genmutatie genoemd. Een genmutatie kan ontstaan door:

- Toeval: tijdens de normale celdeling.
- Invloeden van buitenaf, zoals zonlicht in een gen van een huidcel mutaties kan veroorzaken. En sigarettenrook dat kan doen in een gen van een longcel.

Meestal herstellen 'reparatiegenen' dit soort mutaties. Soms faalt dat reparatiesysteem en worden de veranderingen niet hersteld. Dat kan gevolgen hebben voor de deling en groei van een cel. Bij een aantal opeenvolgende mutaties in één cel gaat deze cel ongecontroleerd delen. Zo kan kanker ontstaan. De mutaties die in de loop van het leven ontstaan, zitten alleen in de beschadigde lichaamscellen. Ze zitten niet in de geslachtscellen en kunnen dus niet worden doorgegeven aan een volgende generatie. Deze genmutaties zijn dus niet erfelijk.

Iemand heeft een erfelijke aanleg als al bij zijn geboorte in alle lichaamscellen een genmutatie zit die de kans op kanker verhoogt. Dit wordt een kiembaanmutatie genoemd: de mutatie zat al in de samengesmolten ei- en zaadcel. Deze mutatie kan wél worden doorgegeven aan een volgende generatie, omdat de mutatie in alle cellen zit, dus ook in de geslachtscellen. Een kiembaanmutatie is dus wél erfelijk.

BRCA

Ieder mens heeft BRCA genen. BRCA staat voor Breast Cancer. Als er een foutje in dat gen zit, ook wel genmutatie genoemd, ontstaat er een verhoogd risico op het ontwikkelen van borst- en eierstokkanker. Op dit moment zijn er twee BRCA genmutaties van borstkanker bekend namelijk BRCA1- genmutatie en het BRCA2- genmutatie. Elk kind van een ouder met een BRCA-genmutatie, heeft vijftig procent kans om dit te erven. Dat geldt ook voor jongens.

- Een vrouw met een BRCA 1-genmutatie heeft een risico van 60 tot 80 procent om in haar leven borstkanker te ontwikkelen en 30 tot 60 procent risico op eierstokkanker.
- Een vrouw met een BRCA 2-genmutatie heeft een risico van 60 tot 80 procent op borstkanker en 5 tot 20 procent op eierstokkanker.
- Mannen met een BRCA-genmutatie hebben een licht verhoogde kans op borstkanker: 7 procent bij BRCA2. Bij BRCA1 ligt dit iets lager (circa 3 procent). Daarnaast hebben mannen met een BRCA2 mutatie een hoger risico dan gemiddeld op prostaatkanker (15 procent).

CHEK2-gen

Het CHEK2-gen is een ander gen dat een verhoogd risico geeft op borstkanker (maar niet op eierstokkanker):

- Vrouwen die deze genmutatie hebben zonder dat er borstkanker in de familie voorkomt, hebben een licht verhoogd risico op borstkanker van 20%.
- Vrouwen met een CHEK2-genmutatie bij wie borstkanker wel vaker voor komt in de familie hebben een versterkt risico op borstkanker, namelijk 35 tot 55%. Waarschijnlijk komt dit door de combinatie met andere onbekende risicogenen en risicofactoren uit de omgeving.

- Een vrouw die borstkanker heeft (gehad) en deze CHEK2-genmutatie draagt, heeft daarnaast een verhoogd risico om ook borstkanker in de andere borst te krijgen.

PALB2-gen

HET PALB2-gen geeft ook alleen een verhoogd risico op borstkanker:

- PALB2-mutatiedraagsters zonder eerstegraads verwanten met borstkanker hebben een risico van 35%.
- PALB2-mutatiedraagsters met tweedegraads verwanten met borstkanker voor het 50^e jaar hebben een risico van 60%.
- Er is nog onderzoek nodig om een goede risico-inschatting te maken. Mogelijk is er een licht verhoogd risico op andere vormen van kanker, afhankelijk van de familie kan de arts hiervoor eventueel een individueel advies geven.

Erfelijkheidsonderzoek

Met erfelijkheidsonderzoek probeert de klinisch geneticus te achterhalen of iemand een verhoogd risico heeft op een ziekte en of die aanleg bij meer familieleden voorkomt. Erfelijkheidsonderzoek wordt verricht in klinisch Genetische centra en poliklinieken erfelijke/familiaire tumoren. Voor een bezoek aan zo'n centrum heeft u een verwijzing van uw huisarts of specialist nodig.

Erfelijkheidsonderzoek bestaat uit meerdere onderzoeken namelijk:

- Stamboomonderzoek om informatie te krijgen over de soorten kanker die in de familie voorkomen en bij wie deze voorkomen.
- DNA-onderzoek door middel van bloedonderzoek.
- Als iemand al kanker heeft, wordt vaak ook de tumor onderzocht.

Erfelijke aanleg en gevolgen

Als u een erfelijke aanleg heeft die het risico op een bepaalde soort kanker verhoogt, adviseert de klinisch geneticus u om u regelmatig te laten controleren of in sommige gevallen een risico verminderende operatie uit te laten voeren. Dit advies met betrekking tot controles is afhankelijk van het soort mutatie. De controles kunnen bijvoorbeeld bestaan uit jaarlijks mammografieën en/of een MRI-scan. De controles maar ook een preventieve operatie kunnen een behoorlijke inbreuk op uw dagelijks leven zijn. Het is niet alleen een fysieke belasting maar ook een psychische. Laat je daarom goed voorlichten zodat u tot een weloverwogen keuze kunt komen tussen bijvoorbeeld screening of een preventieve amputatie.

Bij 10 tot 15% van alle vrouwen met borstkanker, is er geen erfelijke oorzaak aangetoond maar komt kanker wel veel voor in de familie. Het lijkt hierbij alsof het gen dat het defect veroorzaakt nog niet is ontdekt. Dan wordt er gesproken over familiäre borstkanker. Ook dan zal er advies gegeven worden met betrekking tot controles.

Overwegingen bij erfelijkheidsonderzoek

Erfelijkheidsonderzoek is niet alleen een medische kwestie. Het kan veel emoties met zich meebrengen en roept allerlei vragen en dilemma's op:

- Wie in de familie wil er wel over praten en wie niet?
- Wie wil zich laten onderzoeken en wie juist niet?
- Wat doe ik als ik de erfelijke aanleg heb?
- Moet ik mijn kinderen bij het onderzoek en de beslissingen hierover betrekken? En zo ja: vanaf welke leeftijd?

De confrontatie met erfelijkheidsonderzoek kan ook nare herinneringen oproepen. Bijvoorbeeld aan het feit dat familieleden kanker hebben gehad of daar misschien aan zijn overleden. Niet iedereen wil hiermee geconfronteerd worden. Ieder mens heeft het recht om al dan niet op de hoogte te willen zijn van eventuele risico's op ziekten. Maar degene die als eerste van de familie erfelijkheidsonderzoek laat doen, neemt eigenlijk ook voor de rest van de familie een beslissing. Want zodra een erfelijke aanleg wordt aangetoond, komen familieleden - of ze nu willen of niet - voor keuzes te staan.

Als u als eerste in uw familie erfelijkheidsonderzoek laat doen, moet u hierover zelf contact leggen met uw familieleden. Dat geldt zowel voor het verzoek om medewerking aan het onderzoek, als voor het informeren over de uitslag.

Daarnaast kunnen de uitkomsten van erfelijkheidsonderzoek onder meer aan de orde komen bij het aanvragen, veranderen of afsluiten van een verzekering. Vooral bij levens- en arbeidsongeschiktheidsverzekeringen waarvoor u een gezondheidsverklaring moet invullen.

Ook op uw werk of bij een sollicitatie naar een nieuwe baan kunt u vragen over uw gezondheid krijgen. Laat u daarom voor het erfelijkheidsonderzoek goed informeren over de gevolgen die de uitslag voor u kan hebben.

De klinisch geneticus of genetisch consulent zal u zo veel mogelijk ondersteunen en begeleiden voor, tijdens en na het erfelijkheidsonderzoek. Hij kan u ook gesprekken met een maatschappelijk werker of psycholoog aanbieden als meer begeleiding wenselijk is. U kunt hier ook zelf om vragen, ook voor uw kinderen.

De gesprekken kunnen onder meer gaan over:

- de verschillende keuzes die aan de orde komen, zoals wel of geen erfelijkheidsonderzoek of wel of geen risico verminderende operatie
- het informeren van familieleden, waaronder mogelijk minderjarige kinderen
- de mogelijke gevolgen die het erfelijkheidsonderzoek kan hebben
- het leren omgaan met de (mogelijke) erfelijke aanleg voor kanker

Lotgenotencontact

Contact met lotgenoten kan prettig zijn. Lotgenoten weten hoe het is om met kanker of een erfelijke aanleg voor kanker te leven. Het uitwisselen van ervaringen en het delen van gevoelens met iemand in een vergelijkbare situatie kan helpen. Lotgenoten hebben vaak aan een half woord genoeg om elkaar te begrijpen. En zij kunnen bovendien nuttige praktische informatie geven.

Bij een erfelijke ziekte zijn lotgenoten vaak in de familie te vinden, maar soms is het prettiger met een buitenstaander te praten. Contact met lotgenoten kan tot stand komen via Borstkankervereniging Nederland (BVN) (www.brca.nl).

Vragen

Heeft u na het lezen van deze informatiefolder nog vragen, dan kunt u terecht bij de mammacareverpleegkundige. Op werkdagen van 9.00 tot 16.00 uur is de mammacare-verpleegkundige bereikbaar op telefoonnummer 0543 54 45 08.

Geheimhouding en recht op privacy

Alle medewerkers van ons ziekenhuis hebben een geheimhoudingsplicht. Verder heeft u als patiënt recht op privacy. Uitgebreide informatie hierover kunt u vinden in de folder 'De rechten en plichten van de patiënt'. Deze is verkrijgbaar op de afdeling en bij de patiënteninformatie in de centrale hal. Daarnaast is deze folder te vinden op: www.skbwinterswijk.nl

Bezoekadres:
Beatrixpark 1
7101 BN Winterswijk

Postadres:
Postbus 9005
7100 GG Winterswijk

T 0543 54 44 44
F 0543 52 23 95
info@skbwinterswijk.nl
www.skbwinterswijk.nl