



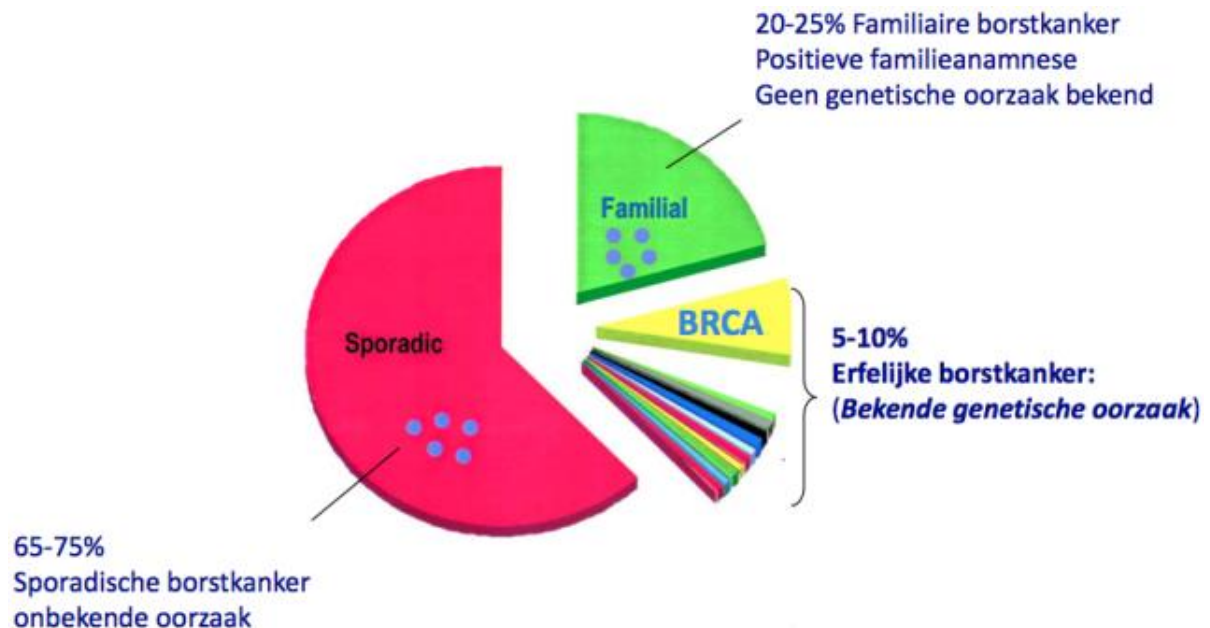
Erfelijke borst- en eierstokkanker

Informatiebrochure voor patiënten

INLEIDING	3
KENMERKEN VAN ERFELIJKE BORST- EN EIERSTOKKANKER.....	3
WAT IS EEN ERFELIJKE AANLEG VOOR KANKER?.....	4
OVERERVING VAN MUTATIES (GENETISCHE FOUTEN).....	4
MUTATIES MET EEN VERHOOGD RISICO OP BORST- EN EIERSTOKKANKER	5
VOORDELEN VAN HET VERRICHTEN VAN EEN GENETISCHE TEST.....	5
KOSTPRIJS GENETISCHE TEST	6
GENETISCHE INFORMATIE EN VERZEKERING	6
PRAKTISCHE INFORMATIE	6
CONTACTGEGEVENS	

INLEIDING

Borstkanker is één van de meest voorkomende kankers bij vrouwen. Westerse vrouwen hebben een risico van 1 op 8 (13%) om tijdens hun leven borstkanker te ontwikkelen. Het risico op eierstokkanker is veel lager en bedraagt 1 op 70 (1.5%). Hoe ouder men wordt, hoe meer kans men heeft kanker te ontwikkelen aangezien de kans op afwijkingen in de cellen toeneemt met de leeftijd. Meestal komt borstkanker voor tussen het 50ste en het 70ste jaar. Maar bij ongeveer een kwart van de vrouwen wordt borstkanker voor het 50ste jaar ontdekt.



Ongeveer 30% van alle vrouwen met borstkanker hebben een familiale voorgeschiedenis (= aanwezigheid van andere vrouwen met borstkanker in de familie). In 20-25% van de gevallen wordt er geen genetische afwijking (mutatie) teruggevonden. In zo'n geval spreken we van een **familiale kanker**. In 5-10% van de patiënten heeft men wel te maken met een genetische afwijking (mutatie) en dan spreekt men van **erfelijke kanker**.

KENMERKEN VAN ERFELIJKE BORST- EN EIERSTOKKANKER

Hoe meer van de onderstaande kenmerken er aanwezig zijn, hoe groter de kans wordt dat er een erfelijke aanleg aanwezig is:

- Borst- of eierstokkanker bij meerdere eerste en tweedegraads verwanten (bijvoorbeeld moeder, dochter, grootmoeder ...)
- Borstkanker op jonge leeftijd, dus onder 40 jaar
- Borstkanker in beide borsten
- Aanwezigheid van zowel borst- als eierstokkanker bij een patiënte
- Borstkanker bij een man in de familie
- Triple negatieve borstkanker (hormoon ongevoelige borstkanker)

In België worden richtlijnen gehanteerd, die bepalen of iemand in aanmerking komt voor een genetische test (terug te vinden op de site: www.college-genetics.be). U kan natuurlijk ook andere redenen hebben om een genetische test te wensen en u kan uw behandelend arts hierover aanspreken.

WAT IS EEN ERFELIJKE AANLEG VOOR KANKER?

Ons lichaam is opgebouwd uit miljarden cellen. In de kern van deze cellen bevindt zich ons erfelijk of genetisch materiaal georganiseerd onder de vorm van chromosomen.

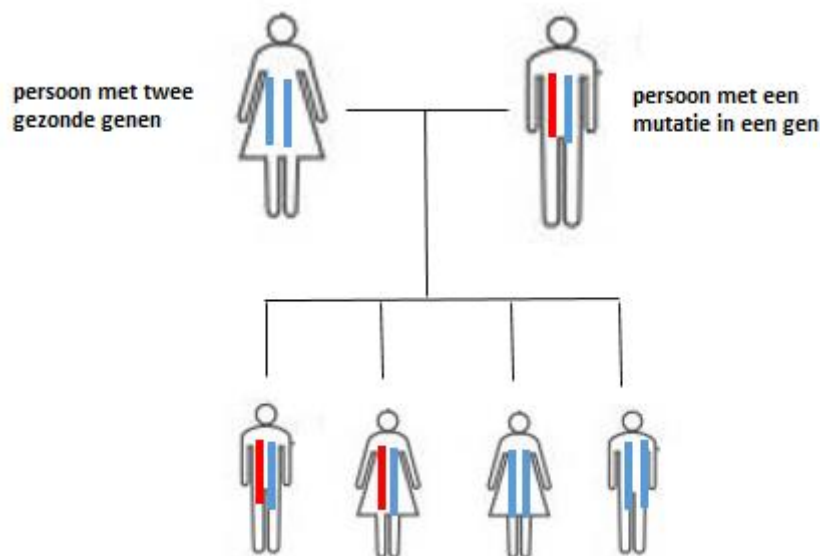
Ieder van ons heeft 46 chromosomen in elke cel. De helft hiervan (23 chromosomen) zijn afkomstig van de vader en de andere helft van de moeder. Op deze chromosomen ligt onze genetische code opgeslagen onder de vorm van DNA (desoxyribonucleïnezuur). Elke DNA-streng bestaat uit miljoenen bouwstenen (A, G, T en C) die gerangschikt zijn in een bepaalde volgorde, de 'sequentie' genaamd. Een gen is dus een specifieke DNA-sequentie die de code bevat om een bepaald eiwit te vormen. De mens heeft ongeveer 20 000 genen. Deze genen kunnen afgelezen worden en bevatten informatie die ons als individu uniek maken. Van de meeste genen heeft de mens er twee, één afkomstig van de moeder en één van de vader.

Tijdens de celdeling dient ons genetisch materiaal, DNA verdubbeld te worden om nadien over twee dochtercellen verdeeld te worden. Tijdens dit proces kunnen er fouten (bijvoorbeeld een verandering van de volgorde van de bouwstenen) ontstaan in de genen en dan spreekt men van een mutatie. Veel mutaties zijn onschuldig aangezien ze maar in enkele lichaamscellen voorkomen of omdat ze de erfelijke code (functie van een eiwit) niet verstoren. Sommige mutaties gaan wel gepaard met ingrijpende gevolgen (bijvoorbeeld een eiwit dat niet goed werkt) en dan kan dit leiden tot de ontwikkeling van kanker.

Als iemand drager is van een mutatie dan is deze afwijking in alle lichaamscellen aanwezig. In zo'n geval spreekt men van een kiembaanmutatie en dan kan deze doorgegeven worden aan de kinderen.

OVERERFING VAN MUTATIES (GENETISCHE FOUTEN)

Als een ouder een erfelijke aanleg voor borst- of eierstokkanker draagt dan heeft elk kind (zowel jongen of meisje), 50% kans om deze aanleg over te erven. Er is dus evenveel kans dat de kinderen de erfelijke aanleg niet doorkrijgen.



MUTATIES MET EEN VERHOOGD RISICO OP BORST- EN EIERSTOKKANKER

Twee erfelijke factoren, genen, BRCA1 en BRCA2 zijn de hoofdoorzaak van een erfelijke aanleg voor borstkanker. Afwijkingen (mutaties) in de DNA-code van die genen geven hoge kankerrisico's: 60-80% op borstkanker, en voor eierstokkanker ~40% bij BRCA1 en ~20% bij BRCA2.

De andere risicogenen (zoals bijvoorbeeld CHEK2) geven doorgaans een wat lager risico op borstkanker dan de BRCA-genen. Daarnaast houden deze andere genen vooral verband met borstkanker en niet zozeer met andere tumoren. In uitzonderlijke situaties kan ook een mutatie in andere, zeldzame hoog risicogenen (zoals PTEN en TP53), de oorzaak zijn van erfelijke borstkanker. In deze situaties komen er naast borstkanker vaak ook andere tumoren voor bij een persoon of in zijn of haar familie.

Het standaard genetisch onderzoek dat momenteel verricht wordt, wanneer een erfelijke aanleg voor borst- of eierstokkanker vermoed wordt, omvat 12 genen. De gekende genen momenteel zijn: BRCA1, BRCA2, BARD1, CHEK2, ATM, PALB2, TP53, RAD51C, RAD51D, BRIP1, MLH1, MSH2 en MSH6.

Het kankerrisico geassocieerd met elk van deze genen is dus verschillend en sommigen gaan ook gepaard met een verhoogd risico op andere kankers (bijvoorbeeld BRCA2 verhoogt het risico op prostaatkanker bij mannen).

Een kankergeneticus of de oncoloog (kankerspecialist) zal u op de raadpleging familiale kanker uitleg geven over de gevonden mutatie en welke risico's hiermee gepaard gaan. Het is belangrijk om deze informatie te kennen om voorzorgsmaatregelen te kunnen nemen.

Als u een verhoogd risico heeft op borst- of eierstokkanker zijn er twee opties:

- Een intensief opvolgschema aan de hand van onderzoeken (MRI = magnetische resonantie, mammo-/echografie) om borst- en eierstokkanker vroegtijdig te detecteren
- Preventief de borsten en/of de eileiders en eierstokken te laten verwijderen vanaf een bepaalde leeftijd om het risico op kanker met meer dan 95% te verminderen.

Als er geen mutatie gevonden wordt en er toch een duidelijke familiale belasting bestaat, is een aangepaste opvolging eveneens aangewezen. Uw behandelend arts zal dit samen met u opstellen.

Het is namelijk zo dat men met de huidige wetenschappelijke kennis nog niet elke eventuele erfelijke aanleg kan opsporen.

VOORDELEN VAN HET VERRICHTEN VAN EEN GENETISCHE TEST

- Betere medische opvolging en preventieve opties
- Informatie over de risico's voor andere familieleden
- De mogelijkheid om het risico niet door te geven aan toekomstige kinderen via pre-implantatie genetische testing (PGT, zie <https://www.uzbrussel.be/en/web/pgt-kliniek/over-pgt>)
- De mogelijkheid tot een betere oncologische behandeling (bijvoorbeeld bij patiënten met een hormoon ongevoelige borstkanker (triple negatief) kan in geval van aanwezigheid van een BRCA-mutatie de intensiteit van de chemotherapeutische behandeling verminderd worden).

KOSTPRIJS GENETISCHE TEST

De mutualiteit betaalt het grootste gedeelte van de kosten van genetisch onderzoek terug. Als patiënt betaalt u een beperkt remgeld (tussen de 8 en 15 euro).

GENETISCHE INFORMATIE EN VERZEKERING

Een verzekeringsinstantie heeft geen recht om u een genetische test te laten verrichten voor het afsluiten van een levensverzekering. U hoeft ook nooit aan de verzekering te melden dat u een genetische test verricht heeft. Voor meer informatie: Wet op de rechten van de patiënt (KB 22/08/2002) in het Belgisch staatsblad van 26/09/2002, Artikel 95.

PRAKTISCHE INFORMATIE

CONTACTGEGEVENS

Centrum voor medische genetica



UZ Brussel

Laarbeeklaan 101

1090 Jette

Secretariaat: +32 (0)2 477 60 71

cmg@uzbrussel.be

<https://www.uzbrussel.be/web/centrum-voor-medische-genetica>

Dienst medische oncologie



UZ Brussel

Laarbeeklaan 101

1090 Jette

Secretariaat: +32 (0)2 477 60 40

Afspraak_oncologie@uzbrussel.be