

Erfelijke borst-, eierstok- en eileiderkanker

Informatiebrochure patiënten



1. Wat is een erfelijke aanleg?.....	4
2. Hoe groot is het risico op borst-, eierstok- en eileiderkanker	5
3. Mutaties met verhoogd risico op borst-, eierstok- en eileiderkanker.....	6
4. Wat kenmerkt erfelijke borst-, eierstok- en eileiderkanker?.....	7
5. Hoe verloopt de overerving?.....	8
6. Wie kan een genetische test doen?	8
7. Welke genetische testen bestaan er?	9
8. Predictieve testresultaten?.....	10
9. Welke voorzorgsmaatregelen kunt u nemen?	12
10. Wat in geval van een kinderwens?.....	13
11. Wat is de juiste keuze?.....	13
12. Hoeveel kost een genetische test?.....	14
13. Wat met verzekeringen?.....	15
14. Psychologische ondersteuning.....	15
15. Nazorg	15
Contact.....	16

Beste patiënt

Deze brochure is bedoeld voor wie meer wil weten over erfelijke borst-, eierstok- en eileiderkanker.

U leest meer over de risico's, de kenmerken en de mogelijke genetische testen.

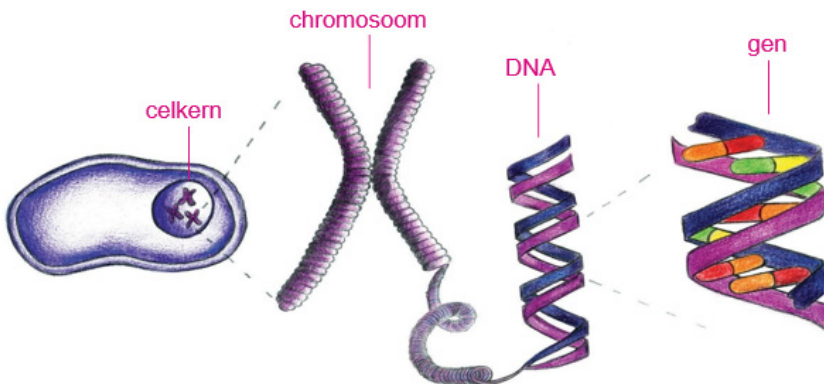
De brochure probeert ook hulp te bieden bij het maken van de keuze om al dan niet een genetische test te laten uitvoeren.

Daarnaast wordt er informatie voorzien over verdere medische en psychologische opvolging.

Borstkanker is een van de meest voorkomende kankers bij vrouwen. Meestal ontstaat borstkanker door toevallige genetische wijzigingen in de cellen van het klierweefsel in de borsten. De kans op afwijkingen in de cellen, en dus ook de kans op kanker, neemt toe met de leeftijd.

Bij ongeveer 2% van de vrouwen met borstkanker houdt het ontstaan van de borstkanker echter verband met een belangrijke afwijking in het erfelijk materiaal die van generatie op generatie kan worden doorgegeven. Vrouwen die de genetische afwijking van hun ouders erven, hebben een erfelijke voorbeschiktheid waardoor zij een veel hoger risico hebben op borst-, eierstok- en eileiderkanker.

Met behulp van DNA-onderzoek kunnen dergelijke afwijkingen in het genetisch materiaal opgespoord worden. Als het onderzoek een erfelijke fout aantoon in een gen dat resulteert in een sterke voorbeschiktheid voor bepaalde vormen van kanker, betekent dit voor andere familieleden dat zij kunnen kiezen voor een genetische test die aantoont of zij eveneens de aanleg hebben voor deze vormen van kanker.



1. Wat is een erfelijke aanleg?

Ons erfelijk materiaal

Ons lichaam telt miljarden cellen. In de kern van al die cellen is ons erfelijk materiaal opgeslagen in de vorm van chromosomen. Die bestaan uit lange ketens van chemische bouwstenen: het DNA.

Wij hebben allemaal 46 chromosomen per lichaamscel: 23 afkomstig van de vader en 23 van de moeder. Op deze chromosomen liggen stukjes erfelijke informatie die we genen noemen. Elk gen bevat informatie die noodzakelijk is voor de functie van onze cellen en de ontwikkeling van ons lichaam. Deze informatie bevat een bepaalde erfelijke eigenschap. Sommige genen regelen bijvoorbeeld onze groei of oogkleur, terwijl andere verantwoordelijk zijn voor het herstel van ons DNA. Elke mens heeft ongeveer 25.000 genen.

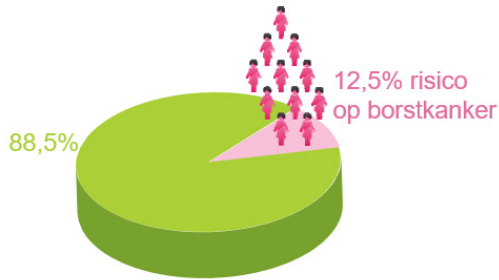
Mutaties

Als gevolg van toevallige factoren tijdens het aanmaken van nieuw DNA bij de celdeling kunnen er fouten ontstaan in de genetische code. Deze genetische fouten noemt men mutaties.

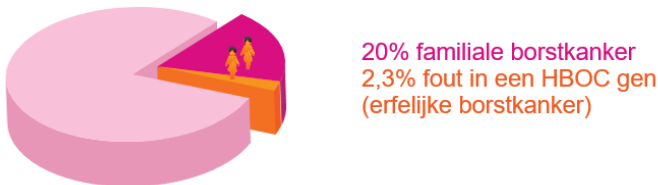
Eén mutatie heeft niet vanzelfsprekend gevolgen, maar de opeenstapeling van mutaties kan het risico op het ontwikkelen van kanker vergroten. Draggers van een dergelijke mutatie ontwikkelen dus niet altijd kanker. Een persoon kan drager zijn zonder ooit kanker te krijgen.

2. Hoe groot is het risico op borst-, eierstok- en eileiderkanker?

Westerse vrouwen hebben een risico van 1 op 8 of 12,5% om in de loop van hun leven borstkanker te krijgen en een risico van 1 op 70 of 1,5% op eierstok- of eileiderkanker. Dit is het gemiddelde risico voor de vrouwen in de algemene bevolking. Voor sommige vrouwen is de kans op deze kankers hoger. Dit is het geval als er familieleden zijn met de diagnose van borst-, eierstok- of eileiderkanker of wanneer kanker op jonge leeftijd wordt vastgesteld (bijv. borstkanker vóór 40-jarige leeftijd).



Ongeveer 20% van alle vrouwen met borstkanker komt uit een familie waarin meer vrouwen borstkanker vertonen dan verwacht op basis van het gemiddelde bevolkingscijfer van 1 op 8. Deze vorm van kanker wordt de familiale vorm genoemd, die kan worden veroorzaakt door een afwijking in het erfelijk materiaal. Bij ongeveer 12% van deze familiale vormen vindt men een fout in één van de HBOC* genen. Dit betekent dus ook dat bij iets meer dan 2% van alle vrouwen met borst- en eierstokkanker een genetische fout kan worden teruggevonden.



- **Het risico voor een vrouw op borstkanker is 1 op 8 of 12,5%.**
- **Het risico voor een vrouw op eierstok- of eileiderkanker is 1 op 70 of 1,5%.**
- **Bij ongeveer 20% gaat het om de familiale vorm.**
- **Bij ongeveer 2% van alle vrouwen met borst-, eierstok- of eileiderkanker kan een belangrijke genetische fout opgespoord worden en gaat het om de erfelijke vorm**

3. Mutaties met verhoogd risico op borst-, eierstok- en eileiderkanker

Op dit moment wordt in families met vermoeden van erfelijke borst- en eierstokkanker genetisch onderzoek van 12 genen uitgevoerd (BRCA1, BRCA2, CHEK2, ATM, PALB2, TP53, RAD51C, RAD51D, BRIP1, MLH1, MSH2 en MSH6). Dit is gebaseerd op de kennis die we vandaag hebben over erfelijkheid van borst- en eierstokkanker en dit kan evolueren in de tijd.

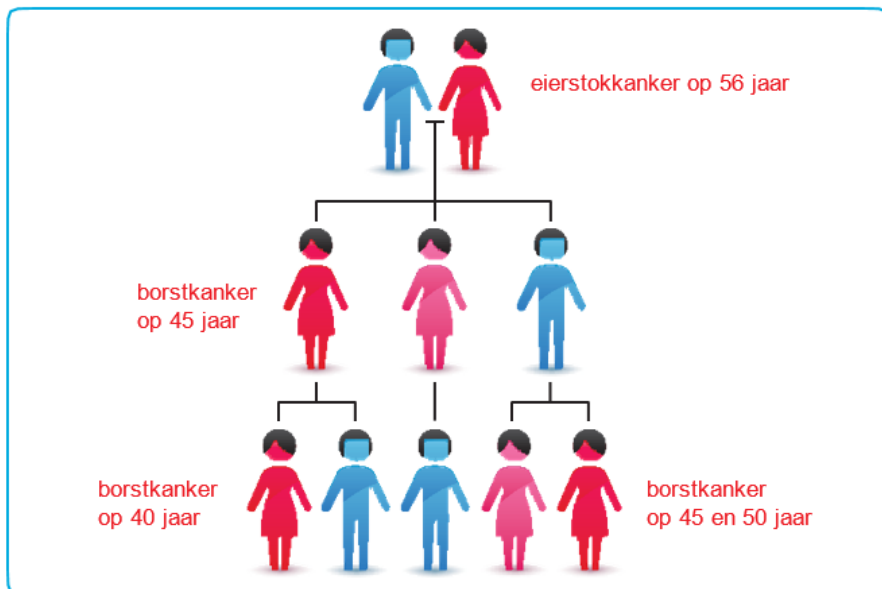
Al deze genen kunnen betrokken zijn bij erfelijke borst-en/of eierstokkanker. Sommige van deze genen geven ook een verhoogd risico op andere vormen van kanker, zoals prostaatcancer of darmkanker. Dit zal uw arts of genetisch counselor met u bespreken tijdens de genetische raadpleging. U krijgt dan ook een uitgebreidere uitleg over de risico's die horen bij het gen waarover het bij u gaat.

4. Wat kenmerkt erfelijke borst-, eierstok- en eileiderkanker?

De volgende kenmerken kunnen wijzen op een erfelijke aanleg:

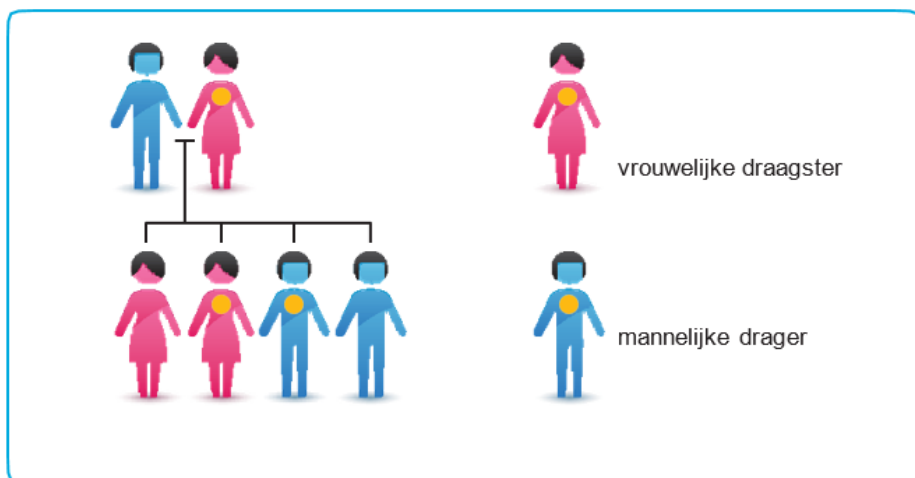
- Diagnose van borst-, eierstok- en/of eileiderkanker bij meerdere eerste- en tweedegraads verwanten (bv. moeder, zus, grootmoeder).
- Borstkanker op relatief jonge leeftijd (onder 40 jaar).
- Kanker in beide borsten.
- Combinaties van borst-, eierstok- en eileiderkanker.
- Borstkanker bij een man.

De kans dat het om een erfelijke aanleg gaat, wordt groter naarmate er meer van bovenstaande kenmerken aanwezig zijn.



5. Hoe verloopt de overerving?

Als één van de ouders een erfelijke aanleg heeft voor borstkanker, heeft elk kind – jongens en meisjes – 50% kans om deze aanleg te erven. Omgekeerd is de kans om deze aanleg niet te erven ook 50%.



6. Wie kan een genetische test doen?

De geneticus of counselor beoordeelt wat de kans is dat het in uw familie om erfelijke kanker gaat, en of een genetische test in uw familie wordt aanbevolen. De voordelen en beperkingen van de test worden tijdens het consult toegelicht.

Een genetische test wordt bij voorkeur in eerste instantie uitgevoerd bij de verwant(en) die zelf kanker hebben (gehad). Echter, indien er reeds een mutatie gekend is binnen de familie, kan deze opgespoord worden bij gezonde verwanten.

7. Welke genetische testen bestaan er?

Er bestaan twee vormen van genetische testen voor borst-, eierstok- en eileiderkanker:

Diagnostische test bij een persoon die lijdt aan kanker

Wanneer de familiegeschiedenis wijst in de richting van een erfelijke vorm van borst-, eierstok- of eileiderkanker, kan met behulp van DNA- onderzoek naar een afwijking in één van de HBOC genen gezocht worden. De diagnostische test gebeurt dan bij de persoon bij wie de kanker werd vastgesteld. Hiervoor is een bloedstaal nodig. In deze fase is niet geweten of er een opspoorbare genetische fout aanwezig is in de familie en zullen de genen volledig onderzocht worden op mogelijke fouten. Daarom duurt een dergelijk onderzoek meerdere maanden. Als uit het DNA-onderzoek blijkt dat er een afwijking in een HBOC gen aanwezig is wijst dit erop dat het om erfelijke kanker gaat.

Wordt er géén mutatie gevonden dan sluit dit een erfelijke oorzaak niet uit! Mogelijk kan dan in de toekomst alsnog een mutatie worden aangetoond in een ander gen.

Predictieve test bij een gezond familielid van iemand met een gekende erfelijke aanleg

Zodra in een familie via DNA-onderzoek de genetische aanleg voor borst-, eierstok- of eileiderkanker werd vastgesteld, kunnen volwassen familieleden (vanaf 18 jaar) een voorspellende of predictieve (pre-symptomatische) test laten uitvoeren om te weten of zij ook drager zijn van dezelfde afwijking. Deze test duurt minder lang (6 tot 8 weken) omdat men weet waar in het erfelijk materiaal de specifieke erfelijke aanleg gezocht moet worden. Ook voor deze test is een bloedstaal nodig. De afname van zo'n predictieve test gebeurt steeds in het genetisch centrum om persoonlijke begeleiding mogelijk te maken. De psycholoog van het centrum kan helpen bij het besluitvormingsproces zodat de beslissing om zich wel of niet te laten testen op een vrije en geïnformeerde manier uitgevoerd kan worden.

Een predictieve test gebeurt niet bij personen jonger dan 18 jaar. Op die jonge leeftijd zijn er immers geen medische gevolgen. Op volwassen leeftijd kunnen ze zelf beslissen of ze al dan niet getest willen worden. Zowel mannen als vrouwen kunnen zich laten onderzoeken.

- Een diagnostische test kan aangevraagd worden bij een persoon met borst-, eierstok- of eileiderkanker.
- Een predictieve of voorspellende test kan aangevraagd worden bij een gezond familielid van iemand met een gekende erfelijke aanleg voor deze kankers.

8. Predictieve testresultaten

Wat betekent het als de erfelijke HBOC mutatie, gekend in uw familie, niet aanwezig is in uw bloed?

Bij een vrouw:

- U bent geen drager van de genetische afwijking die in de familie aanwezig is. Het risico op borst-, eierstok- en eileider- kanker blijft beperkt tot het gemiddeld risico dat elke vrouw loopt.* Dit risico is 1 op 8 (13%) voor borstkanker en 1 op 70 (1,5%) voor eierstok- of eileiderkanker.
- U kunt de gekende familiale HBOC-mutatie niet doorgeven of doorgegeven hebben aan uw kinderen.

*In families met een CHEK2 mutatie of ATM mutatie bepalen andere erfelijke factoren mee het risico op borstkanker. Deze erfelijke factoren zijn niet gekend en kunnen niet verder onderzocht worden. In deze families hebben vrouwen die de mutatie niet geërfd hebben, toch nog een licht verhoogd risico op borstkanker.

Bij een man:

- U bent geen drager van de genetische afwijking.
- U kunt de gekende familiale HBOC-mutatie niet doorgeven of doorgegeven hebben aan uw kinderen.

Wat betekent het als de erfelijke HBOC-mutatie, gekend in uw familie, wel aanwezig is in uw bloed?

Bij een vrouw:

- U bent draagster van de HBOC- mutatie en hebt een verhoogd risico op borst- en/of eileider-/eierstokkanker en in sommige gevallen ook op een andere vorm van kanker.
- U hebt een risico van 50% om de genetische afwijking door te geven aan uw kinderen.
- Als u gezond bent en een verhoogd risico hebt op borst-, eierstok- en eileiderkanker, staat u voor een keuze. U moet beslissen welke preventiestrategie voor u het meest geschikt is.

Bij een man:

- U bent drager van de HBOC mutatie en heeft afhankelijk van om welk gen het gaat een verhoogd risico op sommige vormen van kanker.
- U hebt een risico van 50% om de genetische afwijking door te geven aan uw kinderen.

Nog ongekende genetische voorbeschiktheid

In bepaalde families met een duidelijke geschiedenis van borst-, eierstok- en eileiderkanker kan er op dit ogenblik via genetisch onderzoek nog geen specifieke erfelijke aanleg voor de kanker aangetoond worden.

Toch kan het om een aanleg voor kanker gaan die met de huidige wetenschappelijke kennis nog niet opspoorbaar is. In die gevallen is het helaas niet mogelijk om de niet-aangetaste familieleden genetisch te testen. De gezonde vrouwen moeten wel rekening houden met een verhoogd risico op deze vormen van kanker. Zij worden best op regelmatige basis opgevolgd volgens een bepaald schema, afhankelijk van de grootte van het berekend risico dat zij hebben.

9. Welke voorzorgsmaatregelen kunt u nemen?

Als er sprake is van een verhoogd risico, kunt u voorzorgsmaatregelen nemen om het risico op een bepaalde vorm van kanker sterk te verlagen. Aan de hand van een diagnostische test, kan in sommige gevallen de behandeling worden aangepast om de prognose te verbeteren.

- Een opvolgschema waarbij er op regelmatige basis controleonderzoeken gebeuren van de borsten, eierstokken en eileiders om de ziekte zo vroeg mogelijk op te sporen en te behandelen.
- Het operatief verwijderen van de borsten, de eierstokken of de eileiders om het risico op kanker te verminderen met meer dan 95%.

Ook wanneer er bij het DNA-onderzoek geen mutatie gevonden is en er toch een duidelijke familiale belasting bestaat, is een verdere opvolging aanbevolen.

Het correcte opvolgschema voor de mutatie in uw familie wordt meegegeven door de arts.

10. Wat in geval van een kinderswens?

Weten dat je een erfelijke aanleg voor kanker kan doorgeven aan je kinderen voelt voor veel mensen als een zware last. Sommige mensen hebben hoop en vertrouwen op de betere mogelijkheden voor diagnose en preventie in de toekomst.

Andere mensen willen het doorgeven van de erfelijke afwijking voorkomen. Voor deze mensen is in-vitro fertilisatie (IVF) met preïmplantatie genetische testing (PGT) een mogelijkheid. Met deze techniek wordt een genetisch onderzoek toegepast op embryo's na IVF en worden alleen de embryo's die de erfelijke afwijking niet dragen teruggeplaatst in de baarmoeder. Dit is een complexe behandeling die in verschillende genetische centra wordt uitgevoerd door een team van genetici, fertiliteitsartsen en anderen. IVF-PGT is mogelijk voor mutaties in genen met een hoog risico, zoals BRCA1, BRCA2, PALB2 en TP53.

Zelfs als je al een aantal jaren weet dat je drager bent van de erfelijke afwijking, is het nuttig om over deze mogelijkheden te spreken met je arts voor je aan kinderen begint.

11. Wat is de juiste keuze?

Wanneer u te maken krijgt met erfelijke borst-, eierstok- of eileiderkanker, moet u keuzes maken. Laat u al dan niet een genetische test uitvoeren? Welke voordelen zijn er om een test te laten uitvoeren? Welke mogelijke nadelen zijn er? Voor welke medische voorzorgsmaatregelen kiest u in het geval van ongunstige testresultaten? Bij het maken van uw keuzes kunt u daarom een beroep doen op professionele hulp.

Welke voordelen zijn er om een test te laten uitvoeren?

- Mogelijkheid van een betere medische opvolging
- Meer informatie voor andere familieleden over hun risico's
- Het wegnemen van de onzekerheid over dragerschap
- Voor sommige genen kan het verder doorgeven van de erfelijke fout aan de kinderen voorkomen worden door kunstmatige bevruchting met genetische analyse van embryo's in-vitro fertilisatie; IVF met preïmplantatie genetische testing (PGT)

Welke mogelijke nadelen zijn er om een test te laten uitvoeren?

Weten dat je een sterk verhoogd risico hebt om kanker te krijgen op een onvoorspelbaar moment in het leven, kan een impact hebben op het mentale welzijn op korte of lange termijn (zie verder bij 'psychologische ondersteuning')

Het is belangrijk dat u een geïnformeerde en vrije beslissing kan nemen. De keuze die u uiteindelijk maakt, moet uw eigen keuze zijn.

12. Hoeveel kost een genetische test?

De ziekteverzekering en de overheid betalen het grootste gedeelte van de kosten van de genetische onderzoeken. Als patiënt betaalt u een beperkt remgeld, zoals bij andere medische prestaties.

13. Wat met verzekeringen?

Voor het afsluiten van een levens-, schuld-saldo-, of hospitalisatieverzekering hoeft u nooit te melden dat er een erfelijkheidsonderzoek is gebeurd. Regelmatige controle-onderzoeken hoeft u ook niet te melden. Genetische informatie is namelijk geheim zoals vastgelegd in de wet. Als u een ziekte heeft of gehad heeft in het verleden, dan moet u dit wel meedelen.

Voor meer informatie: Wet op de rechten van de patiënt (KB 22/08/2002) in het Belgisch Staatsblad van 26/09/2002, Artikel 95.

14. Psychologische ondersteuning

In sommige gevallen heeft het resultaat van een genetische test een aanzienlijke impact op het gedrag, de gedachten en/ of het emotioneel welbevinden van de patiënt. Er kunnen moeilijkheden ervaren worden rond perceptie van gezondheid of het familiaal en sociaal leven. Als onderdeel van multidisciplinaire zorg kan voor en na de genetische test psychologische ondersteuning worden geboden.



15. Nazorg

Wanneer de testresultaten bekend zijn, worden deze steeds tijdens een consultatie op de dienst medische genetica besproken. Dit gebeurt zowel in geval van goed als slecht nieuws. De opvolging van elke persoon wordt steeds uitgevoerd door een gespecialiseerd arts (gynaecoloog, oncoloog of rechtstreeks in een borst-kliniek).

Contact

Er zijn 8 genetische centra in België.
Hun contactnummers staan hieronder vermeld:

- Centrum voor Medische Genetica Antwerpen
UZA, Drie Eikenstraat 655, 2650 Edegem
Tel. 03 275 97 74
- CHU Luik (04 242 52 52)
- ERASME (02 555 64 30)
- Instituut voor Pathologie en Génétique de Gosselies (boeking: 07 144 71 15)
- UCL Brussel (02 764 67 74)
- UZ Brussel (02 477 60 71)
- UZ Gent, centrum medische genetica Gent (09 332 36 03)
- UZ Leuven, centrum voor menselijk erfelijkheid (01 634 59 03)

Contactgegevens patiëntenverenigingen:

Belgische websites:

- BRCA.be
- BeSHG.be
- KCE.fgov.be
- College-genetics.be (Belgian college of Genetics)
- cancer.be (foundation against cancer)
- allesoverkanker.be/kanker-en-erfelijkheid

Wereldwijd:

- Mooi na borstkanker (www.beautifulabc.com)

Deze brochure bevat algemene informatie en is bedoeld als aanvulling op het gesprek met uw zorgverlener.

UZA / Drie Eikenstraat 655 / 2650 Edegem

Tel +32 3 821 30 00 / www.uza.be

Volg ons op facebook  en twitter 



Het UZA draagt het JCI-label voor veilige en kwaliteitsvolle zorg.

