



Erfelijke borst-, eierstok- en eileiderkanker

Informatie voor patiënten



Erfelijke borst-, eierstok- en eileiderkanker

Deze brochure is bedoeld voor wie meer wil weten over erfelijkheid bij 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 vaak moeilijke beslissing om al dan niet een genetische test te laten uitvoeren.

De tekst is geïllustreerd met enkele fictieve verhalen, gebaseerd op de jarenlange ervaring van het centrum voor menselijke erfelijkheid met deze problematiek. De fictieve ervaringen van vrouwen die met erfelijke borstkanker werden geconfronteerd, maken de twijfels en angsten herkenbaar voor andere vrouwen in gelijkaardige situaties.

INLEIDING	5
HOE GROOT IS HET RISICO OP BORST-, EIERSTOK- EN EILEIDERKANKER?	6
WAT KENMERKT ERFELIJKE BORST-, EIERSTOK- EN EILEIDERKANKER?	8
WAT IS EEN ERFELIJKE AANLEG?	9
Ons erfelijk materiaal	
Mutaties met verhoogd risico op borst-, eierstok- en eileiderkanker	
HOE VERLOOPT DE OVERERVING?	12
WELKE GENETISCHE TESTEN BESTAAN ER?	12
BRCA1- en BRCA2-mutaties	
CHEK2-mutaties	
Andere genetische voorbeschiktheden	
WELKE VOORZORGSMaatregelen kunt u nemen?	19
WAT IS DE JUISTE KEUZE?	20
HOEVEEL KOST EEN GENETISCHE TEST?	21
WAT MET VERZEKERINGEN?	22
PRAKTISCHE GEGEVENS	22

Ziektes en erfelijke risico's horen bij de mens. Ze hebben altijd bestaan en zullen ook blijven bestaan. Dat geldt ook voor kanker. Zo is borstkanker een van de meest voorkomende kankers bij vrouwen. Meestal ontstaat borstkanker door toevallige wijzigingen en afwijkingen 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.

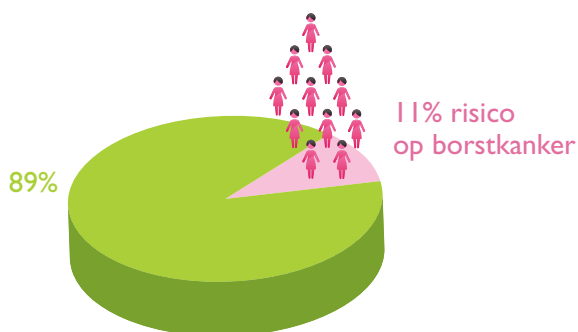
Bij ongeveer twee procent van de vrouwen met borstkanker houdt het ontstaan van de borstkanker echter verband met een belangrijke **afwijking in hun erfelijk materiaal** dat van generatie op generatie kan worden doorgegeven. Vrouwen die de genetische afwijking van hun ouders erven, krijgen niet altijd borstkanker, maar hebben wel een verhoogd risico. Er is sprake van een sterke **erfelijke voorbeschiktheid**, waardoor zij een veel hoger risico hebben op borstkanker, eierstokkanker en eileiderkanker.

Met behulp van **DNA-onderzoek** kunnen afwijkingen in het genetisch materiaal opgespoord worden. Als het onderzoek een erfelijke fout aantoonst in een gen dat resulteert in een sterke voorbeschiktheid voor borst-, eierstok- of eileiderkanker, betekent dit voor andere familieleden dat zij kunnen kiezen voor een genetische test die meer informatie geeft over deze erfelijke aanleg.

Ook al had ik op dat moment borstkanker, ik vond het belangrijk voor mezelf om te weten wat juist de oorzaak van mijn ziekte was. De definitieve bevestiging dat er een fout in mijn genetisch materiaal werd gevonden, kwam hard aan. Anderzijds ben ik opgelucht dat mijn twee jongere zussen zich ondertussen konden laten testen en dat er voor hen een goede medische opvolging mogelijk is. Hopelijk herhaalt mijn ziektegeschiedenis zich niet meer...

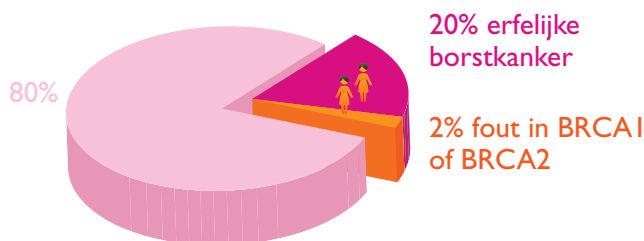
HOE GROOT IS HET RISICO OP BORST-, EIERSTOK- EN EILEIDERKANKER?

Westerse vrouwen hebben een risico van 1 op 9 of 11% 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 bevolking. Voor sommige vrouwen is de kans op deze kankers nog hoger. Namelijk als er al familieleden zijn met de diagnose van borst-, eierstok- of eileiderkanker, bijvoorbeeld de moeder, een zus, een tante, een nicht, een dochter, of een mannelijke verwant.



Het gemiddelde risico op borstkanker voor Westerse vrouwen bedraagt 11%.

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 9. Deze vorm van kanker die voorkomt in verschillende generaties binnen één familie is de **familiale vorm**, die kan worden veroorzaakt door een afwijking in het erfelijk materiaal. Bij ongeveer 10% van deze familiale vormen vindt men een fout in het **BRCA1-** of **BRCA2-gen**. Dit betekent dus ook dat bij 2% van alle vrouwen met borstkanker deze genetische fout kan worden teruggevonden.



Bij 20% van alle vrouwen met borstkanker gaat het om de familiale vorm. Bij 10% van die familiale vorm is er een fout in het BRCA1- of BRCA2-gen.

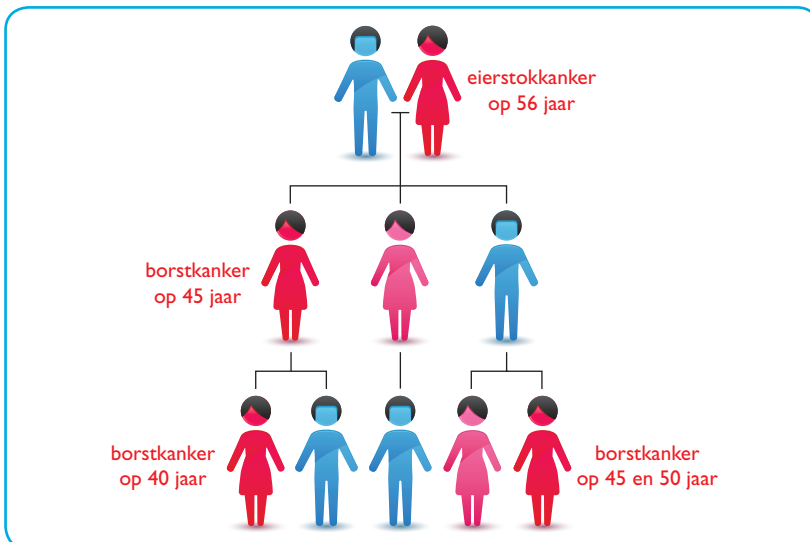
- X Het risico voor een vrouw op borstkanker is 1 op 9 of 11%.
- X Het risico voor een vrouw op eierstok- of eileiderkanker is 1 op 70 of 1,5%.
- X Bij ongeveer 20% gaat het om de familiale vorm.
- X Bij ongeveer 2% van alle vrouwen met borst-, eierstok- of eileiderkanker kan een belangrijke genetische fout opgespoord worden en gaat het om de erfelijke vorm.

WAT KENMERKT ERFELIJKE BORST-, EIERSTOK- EN EILEIDERKANKER?

Volgende kenmerken kunnen wijzen op een erfelijke aanleg:

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

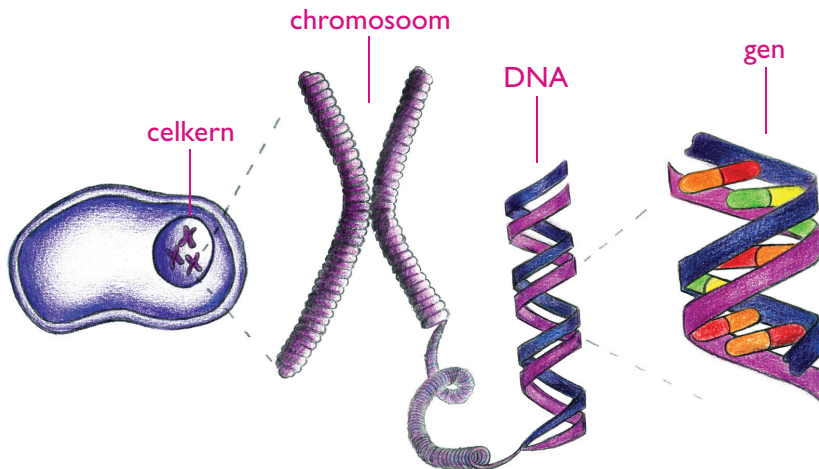
De kans dat het om een sterke erfelijke aanleg gaat, wordt groter naarmate er meer van bovenstaande kenmerken aanwezig zijn. Tegelijk neemt de kans toe dat de verantwoordelijke genetische afwijking gevonden wordt.



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 onder 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 er afleesbare stukjes informatie die we **genen** noemen. Elk gen bevat informatie over een bepaalde erfelijke eigenschap. Elke mens heeft ongeveer 25.000 genen.

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

MUTATIES MET VERHOOGD RISICO OP BORST-, EIERSTOK- EN EILEIDERKANKER

De momenteel gekende mutaties die het risico op deze kankers sterk doen toenemen, zijn BRCA1, BRCA2 en CHEK2. Het DNA-onderzoek is momenteel daarom gericht op de BRCA1-, BRCA2- en CHEK2-genen.

- BRCA1 en BRCA2 zijn mutaties die een **sterk verhoogd** risico geven op borstkanker, eierstokkanker en eileiderkanker.
- CHEK2-mutaties geven enkel een verhoogd risico op borstkanker.

Risico's bij dragers van een BRCA1-mutatie:

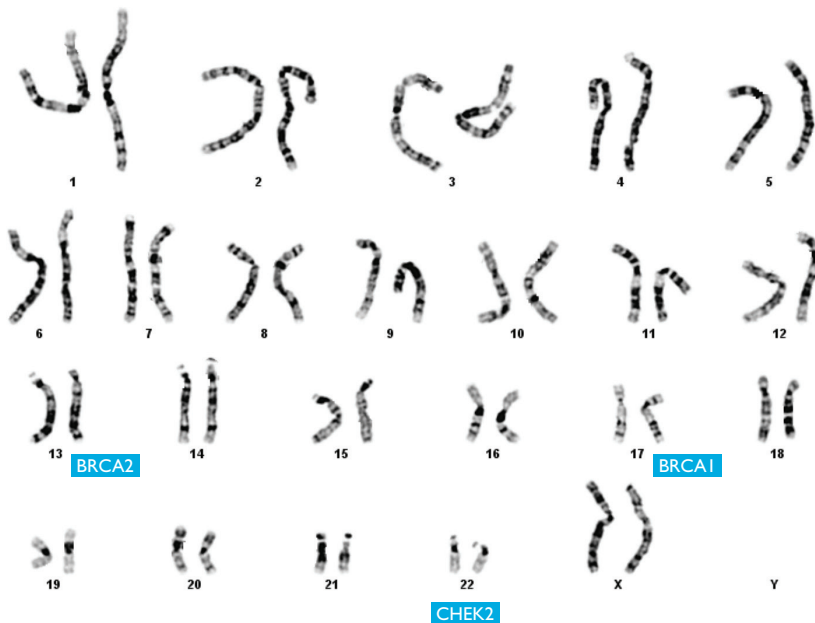
- ✓ Bij vrouwen is het risico op borstkanker 60 tot 80% en het risico op eierstok- en eileiderkanker 30 tot 40%.
- ✓ Bij mannen is het risico op borstkanker 1% en is er mogelijk een licht verhoogd risico op andere kankers zoals prostaatkanker.

Risico's bij dragers van een BRCA2-mutatie:

- ✓ Bij vrouwen is het risico op borstkanker 60 tot 80% en het risico op eierstok- en eileiderkanker 20 tot 30%.
- ✓ Bij mannen is het risico op borstkanker 7% en is er een licht verhoogd risico op prostaatkanker (10 tot 15% voor de leeftijd van 65 jaar).
- ✓ Zowel mannen als vrouwen hebben een licht verhoogd risico op pancreaskanker (3,5%).

Risico's bij dragers van een CHEK2-mutatie:

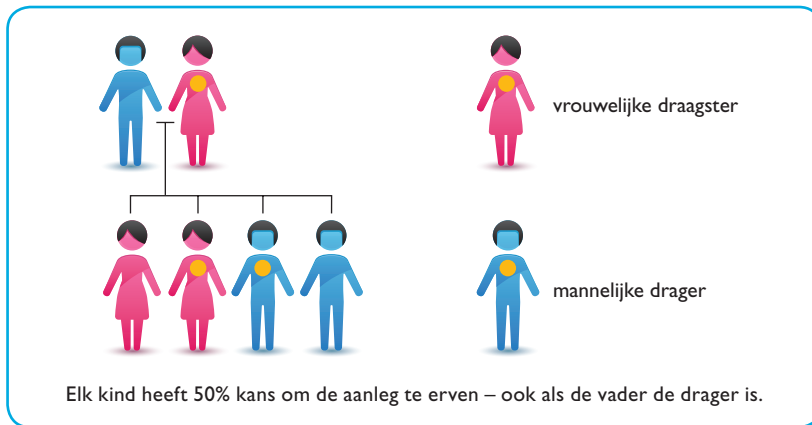
- ✓ Bij vrouwen is het risico op borstkanker 30 tot 40% als er een familiale belasting is.
- ✓ Als er geen duidelijke familiale belasting is, is het risico op borstkanker 20 tot 30%.
- ✓ Er is geen gekend verhoogd risico op eierstok- en eileiderkanker, of op borstkanker bij mannen.
- ✓ Als er colonkanker voorkomt bij eerste- of tweedegraadsverwanten, is er ook een bijkomend verhoogd risico op deze kanker.
- ✓ Bij mannen is er een licht verhoogde kans op prostaatkanker.



Chromosomenkaart met gekende locaties voor BRCA1-, BRCA2-, CHEK2-mutaties

HOE VERLOOPT DE OVERERFING?

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%.



WELKE GENETISCHE TESTEN BESTAAN ER?

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

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

BRCA1- EN BRCA2-MUTATIES

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 het BRCA1- en BRCA2-gen 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 genen die onderzocht zullen worden en moeten de genen volledig onderzocht worden op de mogelijke fouten. Daarom duurt een dergelijk onderzoek meerdere maanden. Als uit het DNA-onderzoek blijkt dat er een afwijking in het BRCA1- of BRCA2-gen aanwezig is, gaat het onbetwistbaar om de erfelijke variant.

Mijn moeder is overleden op haar 46ste als gevolg van borstkanker. Zij was nog geen 40 jaar toen zij ziek werd. Haar oudere zus was op dat ogenblik in behandeling voor eileiderkanker. Toen enkele maanden geleden bij mijn jongste zus ook borstkanker werd ontdekt, begon weer een periode van verdriet, woede en angst. Angst om wat onze familie trof, angst omdat ook ik me zo bedreigd voelde. Zo kwam ik terecht in een genetisch centrum. Vooraleer kon worden uitgemaakt of het in onze familie om een aantoonbare genetische afwijking zou gaan, was er eerst een bloedonderzoek van mijn zieke zus nodig. Ik vond het aanvankelijk moeilijk om haar dit te vragen. Zij was immers ziek en kreeg hiervoor een zware behandeling, terwijl ik dit voor mezelf wilde voorkomen. Mijn zus was onmiddellijk bereid zich te laten onderzoeken, temeer omdat zij zelf een dochter heeft waar zij zich ook zorgen over maakte. Uit het DNA-onderzoek bleek dat het in onze familie om een BRCA1-mutatie ging.

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

Zodra in een familie via DNA-onderzoek de genetische afwijking voor borst-, eierstok- of eileiderkanker werd vastgesteld, kunnen volwassen familieleden een **voorspellende of predictieve 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.

Een predictieve test gebeurt niet bij personen jonger dan 18 jaar. Zowel mannen als vrouwen kunnen zich laten onderzoeken.

Toen bleek uit het diagnostisch onderzoek van mijn oudere zus die behandeld werd voor borstkanker dat er bij haar een BRCA1-mutatie werd aangetoond, gingen de dochter van mijn zus en ik samen op raadpleging in het Centrum voor Menselijke Erfelijkheid. Wij wisten al van mijn zus dat wij elk een risico hadden van 50% om ook drager te zijn van deze genetische afwijking. Het was toch nog even schrikken toen we hoorden dat we naast het risico van 60 à 80% voor borstkanker, een risico van 30 à 40% voor eierstokkanker hadden.

Tijdens die genetische raadpleging heb ik een bloedstaal laten nemen voor een predictieve test, omdat ik zo snel mogelijk een beslissing wilde nemen op vlak van preventieve operaties als ik drager zou zijn van de BRCA1-mutatie. Mijn nichtje, net geen 20 jaar, heeft besloten nog even te wachten met de test, ook omdat er voor haar nog niet direct een bedreiging was. Zij wil zich wel zeker in de toekomst laten onderzoeken.

Predictieve testresultaten:

Wat betekent het als de erfelijke BRCA1- of BRCA2-mutatie, gekend in mijn familie, **niet aanwezig** is in mijn bloed?

✓ Bij een vrouw:

- U bent geen drager van de genetische afwijking die in de familie aanwezig is. Het risico op borst-, eierstok- en eileiderkanker blijft beperkt tot het gemiddeld risico dat elke vrouw loopt. Dit risico is 1 op 9 (11%) voor borstkanker en 1 op 70 (1,5%) voor eierstok- of eileiderkanker.
- U kunt de gekende familiale BRCA1- of BRCA2-mutatie niet doorgeven of doorgegeven hebben aan uw kinderen.

✓ Bij een man:

- U bent geen drager van de genetische afwijking.
- U kunt de gekende familiale BRCA1- of BRCA2-mutatie niet doorgeven of doorgegeven hebben aan uw kinderen.

Wat betekent het als de erfelijke BRCA1- of BRCA2-mutatie, gekend in mijn familie, **wel aanwezig** is in mijn bloed?

✓ Bij een vrouw:

- U bent draagster van de BRCA1- of BRCA2- mutatie en hebt een risico van 60 tot 80% op borstkanker.
- U hebt een sterk verhoogd risico op eierstok- en eileiderkanker: 30 tot 40% bij de BRCA1-mutatie en 20 tot 30% bij de BRCA2-mutatie.
Bij dragers van de BRCA2-mutatie is er ook een licht verhoogde kans op pancreaskanker (3,5%).
- U hebt een risico van 50% om de genetische afwijking door te geven aan uw kinderen.

- Als u gezond bent en een sterk verhoogd risico hebt op borst-, eierstok- en eileiderkanker, staat u voor een moeilijke keuze. U moet beslissen welke preventiestrategie voor u het meest geschikt is. Een goede psychologische opvang en begeleiding zijn bij het meedelen van het testresultaat erg belangrijk.

✓ **Bij een man:**

- Als de BRCA1-mutatie werd aangetoond, hebt u een risico van 1% op borstkanker en een licht verhoogd risico op andere kankers, zoals prostaatkanker.
- Als de BRCA2-mutatie werd aangetoond, hebt u een risico van 7% op borstkanker en een licht verhoogd risico op prostaatkanker en pancreaskanker.
- U hebt een risico van 50% om de genetische afwijking door te geven aan uw kinderen.

Toen ik vernam dat er bij mijn zus met borstkanker een BRCA2-mutatie was vastgesteld, moest ik wennen aan het idee dat ik mij als man ook kon laten testen voor dit gen. Ik had voordien nog nooit gehoord dat borstkanker bij mannen kon voorkomen. Na veel wikken en wegen heb ik besloten mij te laten testen. Vooral het feit dat ik dit genetisch foutje kon hebben doorgegeven aan mijn twee tienerdochters, was een van de voornaamste redenen. Ik ben blij en opgelucht, nu ik weet dat ik geen drager ben van het BRCA2-gen en dat ik mij ook geen verdere zorgen moet maken op dit vlak voor mijn nakomelingen.

CHEK2-MUTATIES

Naast BRCA1 en BRCA2 zijn er nog andere genen gekend die een rol spelen bij de voorbeschiktheid voor borst-, eierstok- en eileiderkanker, onder andere het **CHEK2-gen**. Sinds kort is het mogelijk om een specifieke mutatie in het CHEK2-gen op te sporen. Dit gebeurt altijd naast het onderzoek naar BRCA1 en BRCA2.

Wat zijn de risico's bij dragers van deze CHEK2-mutatie?

- Als de CHEK2-mutatie is aangetoond én er een sterk familiaal voorkomen is van borstkanker: gezonde vrouwelijke familieleden die de CHEK2-mutatie geërfd hebben, lopen een geschat risico op borstkanker van 30 tot 40%.
- Als de CHEK2-mutatie is aangetoond maar er géén verhoogd familiaal voorkomen is van borstkanker: gezonde vrouwelijke familieleden die de CHEK2-mutatie geërfd hebben, lopen een geschat risico op borstkanker van 20 tot 25%.
- Er is geen verhoogd risico op eierstok- of eileiderkanker.
- Bij mannen is er een licht verhoogd risico op prostaatkanker.
- Er is waarschijnlijk ook een licht verhoogd risico op een aantal andere, minder voorkomende kankers. Verdere screening hiervoor wordt niet aangeraden.

ANDERE GENETISCHE VOORBESCHIKTHEDEN

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 deze kankers aangetoond worden. Toch kan het om een aanleg voor deze kankers 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 kankers. Zij worden best op regelmatige basis opgevolgd volgens een bepaald schema, afhankelijk van de grootte van het berekend risico dat zij hebben.



WELKE VOORZORGSMAAATREGELEN KUNT U NEMEN?

Als er sprake is van een sterk verhoogd risico, kunt u voorzorgsmaatregelen nemen.

- Een regelmatig **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 intensieve opvolging aanbevolen.

Vraag aan uw arts de folder met het aangepast opvolgschema.

Welke voordelen zijn er om een test te laten uitvoeren?

- een betere medische opvolging
- bedreiging voor andere familieleden
- het wegnemen van de onzekerheid

WAT IS DE JUISTE KEUZE?

Wanneer u te maken krijgt met erfelijke borst-, eierstok- of eileiderkanker, moet u vaak moeilijke keuzes maken. Laat u al dan niet een genetische test uitvoeren? 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.

Het is belangrijk dat u goed-geïnformeerde en vrije beslissingen kunt nemen. De keuzes die u uiteindelijk maakt, moeten altijd uw eigen keuzes zijn, waar u kunt blijven achter staan.



Wat is nu eigenlijk de juiste keuze?

Ik heb veel gewikt en gewogen vooraleer ik een genetisch onderzoek heb laten uitvoeren. Ik had natuurlijk gehoopt dat ik dat ziekmakend gen niet had geërfd. Maar ook nu ik mijn ongunstig resultaat ken, ben ik blij dat ik de beslissing heb genomen om mij te laten testen. Nu kan ik immers nieuwe keuzes maken en voor een groot deel beslissen over mijn eigen gezondheid, waaraan ik zoveel belang hecht. Ik wil mijn chirurgische ingreep zeker niet minimaliseren, maar ik, en ook mijn partner, hebben per slot van rekening een “geruster” gevoel naar de toekomst toe ...

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.

WAT MET VERZEKERINGEN?

Voor het afsluiten van een levensverzekering mag een verzekeraar u niet verplichten om een genetisch onderzoek te laten uitvoeren om een erfelijke aanleg voor bepaalde ziekten te onderzoeken. U hoeft ook nooit te melden dat er een erfelijkheidsonderzoek is gebeurd. Regelmatige controleonderzoeken hoeft u ook niet te melden. 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 26/9/2002, Artikel 95.

PRAKTISCHE GEGEVENS

CONTACTGEGEVENS

Centrum voor menselijke erfelijkheid

UZ Leuven

Herestraat 49

3000 Leuven

tel. consultatie: 016 34 59 03 of 016 34 59 04

Multidisciplinair borstcentrum

UZ Leuven

Herestraat 49

3000 Leuven

tel. consultatie: 016 34 66 60

Gynaecologische oncologie

UZ Leuven

Herestraat 49

3000 Leuven

tel. consultatie: 016 34 66 60

ZELFHULPGROEPEN

Natarelle

Beselarestaat 17

8980 Zonnebeke

www.natarelle.be

Leven zoals voorheen

Leuvensesteenweg 302/02

3070 Kortenberg

www.levenzoalsvoorheen.be

NOTITIES

NOTITIES

© juni 2012 UZ Leuven

Overname van deze tekst is enkel mogelijk na toestemming van de dienst communicatie UZ Leuven.

Ontwerp en realisatie

Deze tekst werd opgesteld door het centrum voor menselijke erfelijkheid in samenwerking met het multidisciplinair borstcentrum, de dienst gynaecologische oncologie en de dienst communicatie.

Opmerkingen of suggesties bij deze brochure kunt u bezorgen via communicatie@uzleuven.be.

Verantwoordelijke uitgever

UZ Leuven

Herestraat 49

3000 Leuven

tel. 016 34 49 00

www.uzleuven.be

