

# Patiëntenvoorlichting

## Erfelijke eierstokkanker

### Erfelijkheidsonderzoek

#### Waarom deze folder?

Uw behandelend specialist heeft u verwezen naar de klinisch geneticus, omdat er bij u eierstokkanker is geconstateerd. Ongeveer 10%-15% van de vrouwen met eierstokkanker krijgt de ziekte door een erfelijke aanleg. In deze folder vindt u uitleg over het erfelijkheidsonderzoek (= DNA-onderzoek).

#### Wanneer wilt u het erfelijkheidsonderzoek?

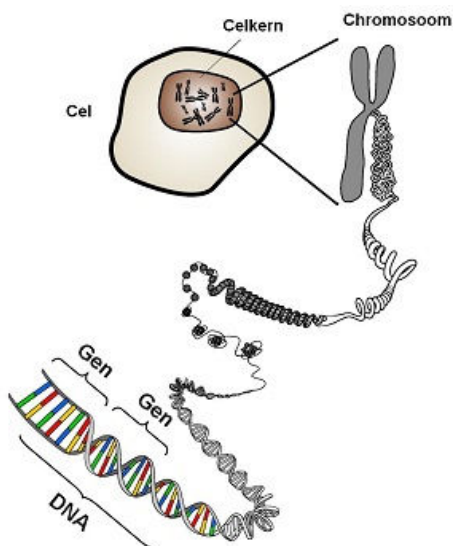
In de landelijke richtlijn wordt geadviseerd dat vrouwen bij eierstokkanker vroeg in het behandeltraject worden verwezen naar de klinisch geneticus. Houdt u er rekening mee dat het uiteraard ook mogelijk is later in het behandeltraject een afspraak te maken. Bespreek dit met uw specialist.

#### 1<sup>o</sup> afspraak en wachttijd

Het duurt ongeveer 3 maanden voordat u de 1<sup>o</sup> afspraak heeft met de klinisch geneticus van het VUmc. Voor deze afspraak stuurt het VUmc u een uitgebreide lijst toe met vragen over uw familiegegevens. Tijdens de 1<sup>o</sup> afspraak krijgt u een uitgebreid gesprek. De klinisch geneticus bespreekt met u of verder onderzoek naar erfelijkheid wenselijk is. U kunt dan ook aangeven of u wel DNA-onderzoek wilt. In principe komen alle vrouwen met erfelijke eierstokkanker in aanmerking voor erfelijkheidsonderzoek.

#### Wat is erfelijkheid?

Het lichaam is opgebouwd uit cellen, waarin zich 23 chromosoomparen bevinden. Chromosomen zijn de dragers van al onze erfelijke eigenschappen. Deze dragers noemen we ook genen. Van elk chromosoompaar is het ene chromosoom afkomstig van moeder en het andere van vader. Ouders geven dus ieder de helft van hun chromosomen door aan hun zoon of dochter.



### Hoe wordt een erfelijke aanleg voor zowel borst- als eierstokkanker bepaald?

De meest voorkomende erfelijke oorzaak van eierstokkanker komt door een afwijking in het *BRCA1*-gen of *BRCA2*-gen. Een afwijking of fout in de code van een gen wordt ook wel een mutatie genoemd. Als er, door DNA-onderzoek in bloed een mutatie in één van deze genen wordt aangetoond, is de diagnose gesteld. De naam van de genen is afgeleid van de Engelse woorden BReast CAncer.

### Hoe vaak komt erfelijke eierstokkanker voor?

Ongeveer 1 op de 1000 Nederlanders is drager van een mutatie in het *BRCA1*- of *BRCA2*-gen. Eierstokkanker is een zeldzamere kankersoort. In Nederland heeft iedere vrouw een risico van ongeveer 1% op het ontwikkelen van eierstokkanker. Ongeveer 10-15% van de vrouwen met eierstokkanker krijgt de ziekte door een erfelijke aanleg.

### Welke klachten en verschijnselen kunnen optreden bij erfelijke borst- en eierstokkanker?

Vrouwen die drager zijn van het *BRCA1*- of *BRCA2*-gen hebben een sterk verhoogd risico op borst- en eierstokkanker:

	<i>risico op BRCA1</i>	<i>risico op BRCA2</i>
Borstkanker	60-80%	60-80%
Eierstokkanker	35-45%	10-20%

Voor een vrouwelijke draagster van een *BRCA1*- of *BRCA2*-mutatie, die is behandeld voor borstkanker, is de kans op het ontwikkelen van een tweede maal borstkanker duidelijk verhoogd.

Bij een mutatie in het *BRCA1*-gen is er voor mannen geen duidelijk verhoogd risico op kanker.

Bij een mutatie in het *BRCA2*-gen is er voor mannen een licht verhoogd risico op borstkanker en prostaatankanker.

### Wat zijn de adviezen bij erfelijke borst- en eierstokkanker?

Regelmatige controle en operaties uit voorzorg is het advies aan vrouwen met een erfelijke aanleg voor borst- en eierstokkanker. Hiermee kunnen we de tumoren vroeg opsporen en/of voorkomen dat er tumoren ontstaan. De controles bestaan voor vrouwen uit:

- van 25 tot 40 jaar : jaarlijks borstonderzoek door een specialist en jaarlijks een MRI van de borsten
- van 40 tot 60 jaar: jaarlijks borstonderzoek door een specialist, jaarlijks een MRI en elke 2 jaar een mammografie
- van 60 tot 75 jaar: jaarlijks borstonderzoek door een specialist en jaarlijks mammografie (tenzij het mammogram slecht is te beoordelen, dan het ene jaar alleen een mammografie en het andere jaar een mammografie en een MRI)

- bij 35- à 40-jarige met een *BRCA1*-mutatie en bij 40- à 45-jarige leeftijd met een *BRCA2*-mutatie wordt geadviseerd om uit voorzorg de eileiders en eierstokken te verwijderen. Het is helaas nog niet mogelijk is om met gynaecologische onderzoeken kanker vroegtijdig op te sporen.

Sommige vrouwen kiezen ervoor om uit voorzorg de borsten of eierstokken te laten verwijderen. Na zo'n operatie van de borsten of eierstokken blijft er een kleine kans (minder dan 5%) bestaan op het krijgen van borst- of eierstokkanker.

Sommige gezonde vrouwen met 50% kans dat ze drager zijn van borst-of eierstokkanker, kiezen ervoor om nog geen DNA-test te laten doen. Aan deze vrouwen worden dan wel bovenstaande controles van de borsten geadviseerd.

Aan mannelijke mutatie dragers worden geen controles geadviseerd. Naar de waarde van prostaatscreening vindt momenteel onderzoek plaats.

### **Hoe kunnen familieleden worden onderzocht?**

Als bij iemand een mutatie in het *BRCA1*- of *BRCA2*-gen is aangetoond, is een DNA-test mogelijk bij familieleden om te bepalen of zij de erfelijke aanleg hebben geërfd. Via hun huisarts kunnen familieleden een verwijzing krijgen naar een klinisch genetisch spreekuur, bijvoorbeeld in het VUmc. De uitslag van een onderzoek naar een bekende mutatie in de familie is gemiddeld na 6 weken bekend. Meer informatie over het informeren van familieleden is te vinden via [www.erfelijkheid.nl/familie-vertellen](http://www.erfelijkheid.nl/familie-vertellen).

### **Mogelijkheden bij kinderwens**

Als een erfelijke aanleg in een familie is aangetoond, is onderzoek voor of tijdens de zwangerschap mogelijk. Onderzoek tijdens de zwangerschap wordt gedaan als iemand besluit de zwangerschap af te breken als het kind de erfelijke aanleg heeft geërfd. Meer informatie over onderzoek voor de zwangerschap is te vinden via [www.pgdnederland.nl](http://www.pgdnederland.nl)

### **Psychosociale gevolgen**

Mensen die erachter komen dat ze een erfelijke aandoening hebben kunnen hiervan schrikken. Bij de poliklinieken Klinische Genetica van het VUmc werken psychosociaal medewerkers. Als u naar één van deze poliklinieken wordt verwezen, kunt u bij hen terecht met vragen, twijfels en problemen. Geef dit dan door aan de polikliniek van het VUmc.

### **Verzekering**

Het dragen van een mutatie voor gezonde personen kan een enkele keer gevolgen hebben bij het afsluiten van bepaalde verzekeringen. Meer informatie hierover vindt u op [www.erfelijkheid.nl/special/verzekeren](http://www.erfelijkheid.nl/special/verzekeren).

### **Belang van wetenschappelijk onderzoek**

Alle vrouwen en mannen in Nederland bij wie DNA-onderzoek is gedaan vanwege het vermoeden op een erfelijke aanleg voor borst- en eierstokkanker, kunnen deelnemen aan de Hebon-studie. Dit is een landelijk onderzoek naar erfelijke en niet-erfelijke factoren voor borst- en eierstokkanker met het doel straks betere adviezen te kunnen geven. Zowel dragers als niet dragers uit families komen in aanmerking. Voor meer informatie en aanmelding: [www.hebon.nl](http://www.hebon.nl).

### **Meer informatie**

Meer informatie is te vinden via:

[www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl), hier vindt u ook filmpjes over dit onderwerp

[www.brca.nl](http://www.brca.nl)

[www.kanker.nl/bibliotheek/borstkanker](http://www.kanker.nl/bibliotheek/borstkanker)

[www.de-amazones.nl](http://www.de-amazones.nl)

[www.pgdnederland.nl](http://www.pgdnederland.nl)

[www.hebon.nl](http://www.hebon.nl)

### **Uw vragen**

Als u na het lezen van deze informatie nog vragen heeft, kunt u contact opnemen met de casemanager gynaecologie. Zij is bereikbaar van maan- tot en met donderdag telefoonnummer 06 – 1935 5582.