

## DNA-First

Geachte collega,

Bij deze berichten wij u over de uitslag van het DNA-onderzoek dat werd verricht bij uw patiënte mevrouw.....en de hieruit voortvloeiende adviezen voor patiënte en haar naaste familieleden.

### **Uitslag DNA-onderzoek**

Bij patiënte werd een pathogene mutatie (c....., p.....) aangetoond in het BRCA1-gen. Er werd geen pathogene mutatie aangetoond in de genen BRCA2 en PALB2. Ook de c.1100delC mutatie in het CHEK2-gen werd niet aangetoond.

### **Bespreking/Interpretatie**

Bij patiënte werd een erfelijke aanleg voor borst- en eierstokkanker aangetoond. Soms wordt om deze reden het type chemotherapie aangepast. Bij eenzijdige borstkanker kan (indien van toepassing) in plaats van een borstbesparende ingreep worden overwogen preventief de gehele borst te verwijderen. Ook kan de optie worden geboden van het operatief verwijderen van beide borsten; voor oudere patiënten geeft deze ingreep echter geen overlevingswinst. Na het afronden van de oncologische behandeling en controles komt patiënte tot en met de leeftijd van 75 jaar in aanmerking voor extra borstcontroles. Tevens komt patiënte in aanmerking voor het preventief verwijderen van de eierstokken en eileiders vanaf de leeftijd van 35 jaar. Patiënte werd verwezen naar de klinisch geneticus voor het verder bespreken van de consequenties van deze uitslag voor haarzelf en haar familieleden. Patiënte kan hiervoor met voorrang worden opgeroepen. De klinisch geneticus zal tevens zorg dragen voor verwijzing van patiënte naar de gynaecoloog.

### **Conclusie**

Bij patiënte werd een mutatie aangetoond in het BRCA1-gen. Patiënte werd verwezen naar de klinisch geneticus voor het verder bespreken van de consequenties van deze uitslag voor haarzelf en haar familieleden.

Mochten er vragen of onduidelijkheden zijn, dan kunt u contact met ons opnemen via bovenstaand telefoonnummer.

Met collegiale hoogachting,