

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 de c.1100delC mutatie in het CHEK2-gen homozygoot (d.w.z. in tweevoud) aangetoond. Er werd geen pathogene mutatie aangetoond in de genen BRCA1, BRCA2 en PALB2.

Bespreking/Interpretatie

Bij patiënte werd een erfelijke aanleg voor borstkanker aangetoond. Zij heeft tweemaal de erfelijke CHEK2-risicofactor voor borstkanker. 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. Er is geen duidelijk verhoogd risico op eierstokkanker voor een vrouw met deze mutatie in het CHEK2-gen. 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.

Conclusie

Bij patiënte werd de c.1100delC mutatie in het CHEK2-gen homozygoot aangetoond. 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,