

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 **geen** pathogene mutatie aangetoond in de genen BRCA1, BRCA2 en PALB2. Ook de c.1100delC mutatie in het CHEK2-gen werd NIET aangetoond.

Bespreking/Interpretatie

Bij patiënte werd geen erfelijke aanleg voor borstkanker aangetoond. Aan deze uitslag worden in principe geen consequenties verbonden voor de behandeling van patiënte.

Hoewel de uitslag van dit DNA-onderzoek niet afwijkend is, kan een eventuele andere (op dit moment nog onbekende) erfelijke factor geassocieerd met borstkanker hiermee niet geheel worden uitgesloten. Mocht patiënte in de toekomst vragen hebben over nieuwe mogelijkheden op het gebied van diagnostiek naar erfelijke borstkanker dan kan zij contact opnemen met de afdeling klinische genetica.

GEEN adviezen voor familieleden

Patiënte is besproken in het MDO in aanwezigheid van een klinisch geneticus. Hieruit is gebleken dat er **geen** reden is voor aanvullend DNA-onderzoek of voor borstcontrole-adviezen voor familieleden.

OF

WEL adviezen voor familieleden

Patiënte is besproken in het MDO in aanwezigheid van een klinisch geneticus. Hieruit is gebleken dat er reden is voor borstcontrole-adviezen voor eerstegraads vrouwelijke familieleden. Dit betreft het volgende advies:

1. Matig verhoogd

In de familie van patiënte is sprake van een matig verhoogd risico op borstkanker. In verband hiermee komen dochters en/of zussen van patiënte in aanmerking voor:

*vanaf 40 tot 50 jaar: jaarlijks mammografie, waarvoor de huisarts kan verwijzen.

*vanaf 50-jarige leeftijd volstaat deelname aan het borstbevolkingsonderzoek.

Voor patiënte zelf gelden controles volgens het schema van haar behandelend specialist(en). Na afronden hiervan geldt voor haar ook bovengenoemde controleadvies.

2. Sterk verhoogd

In de familie van patiënte is sprake van een sterk verhoogd risico op borstkanker. In verband hiermee komen dochters en/of zussen van patiënte in aanmerking voor:

*vanaf 35 tot 60 jaar: jaarlijks mammografie en klinisch borstonderzoek uit te voeren door een specialist op dit gebied.

*vanaf 60-jarige leeftijd volstaat deelname aan het borstbevolkingsonderzoek.

DNA-First

Voor patiënte zelf gelden controles volgens het schema van haar behandelend specialist(en). Na afronden hiervan geldt voor haar ook bovengenoemd controleadvies.

GEEN adviezen voor familieleden, WEL indicatie aanvullend DNA-onderzoek

Patiënte is besproken in het MDO in aanwezigheid van een klinisch geneticus. Hieruit is gebleken dat er een indicatie is voor aanvullend DNA-onderzoek bij patiënte. Patiënte werd verwezen naar de klinisch geneticus voor het bespreken hiervan. Eventuele adviezen voor patiënte en haar naaste familieleden zijn afhankelijk van de uitslag van dit aanvullende DNA-onderzoek.

Conclusie

Bij patiënte werd geen erfelijke aanleg voor borstkanker aangetoond. Naaste vrouwelijke familieleden komen niet in aanmerking voor controles van de borsten buiten het bevolkingsonderzoek. **OF** Naaste vrouwelijke familieleden komen in aanmerking voor bovengenoemde controles van de borsten **OF** Er is een indicatie voor aanvullend DNA-onderzoek bij patiënte. 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,