

DNA-first

Betekenis van de uitslag

Verandering in het *BRCA1*-gen

Vrouwen met een mutatie in het *BRCA1*-gen hebben 60-80% kans om gedurende het leven borstkanker te krijgen. Het risico op eierstokkanker is 35-45%. Als eerder borstkanker is geconstateerd, is het risico om opnieuw borstkanker te krijgen maximaal 60%.

Een man met een mutatie in het *BRCA1*-gen heeft een risico van ongeveer 1% om borstkanker te krijgen. Daarnaast is er een licht verhoogd risico op andere vormen van kanker (zoals prostaatkanker).

Controleadvies en preventieve operaties

Voor vrouwen met een *BRCA1*-mutatie is er een verhoogd risico op het krijgen van borst- en eierstokkanker. Daarom geldt voor hen het volgende controleadvies:

Vanaf 25-60 jaar:

- Ten minste jaarlijks een consult bij een medisch expertisecentrum voor borstcontroles
- Jaarlijks een MRI-scan van de borsten (van 25-60 jaar) en een maal per 2 jaar mammografie (van 40-60 jaar)

Vanaf 60-75 jaar:

- Tenminste jaarlijks een consult bij een medisch expertisecentrum voor borstcontroles
- Eénmaal per jaar een mammografie. Indien de mammografie niet goed beoordeelbaar is wordt jaarlijks onderzoek geadviseerd waarbij mammografie en MRI worden afgewisseld.

Regelmatige controles hebben als doel de kanker in een vroeg stadium te ontdekken en de kans op genezing groter te maken. Er kan overwogen worden om de borsten preventief te laten verwijderen. De kans op borstkanker wordt daardoor sterk verlaagd (tot ongeveer 2%).

Daarnaast is er voor vrouwen met een *BRCA1*-mutatie reden om verwezen te worden naar een gynaecoloog in een medisch expertisecentrum. Controles van de eierstokken met een echoscopie zijn niet effectief. Daarom wordt geadviseerd om vanaf circa 35-40 jarige leeftijd de eierstokken en eileiders preventief te laten verwijderen.

Voor mannen geldt geen speciaal controleadvies. Wel wordt geadviseerd om bij klachten of zwelling van het tepelgebied contact op te nemen met de huisarts.

Overerving

Zowel mannen als vrouwen kunnen een erfelijke aanleg voor borst- en eierstokkanker hebben en doorgeven aan hun kinderen. Ieder kind heeft 50% kans om een dergelijke aanleg te erven van een ouder die drager is van een *BRCA1*-mutatie.

Gevolgen voor familieleden

Indien is aangetoond dat er in een familie sprake is van een *BRCA1*-mutatie, kunnen familieleden zich laten verwijzen naar een klinisch genetisch spreekuur om getest te worden op dragerschap. Indien wordt aangetoond dat iemand geen drager is van de in de familie voorkomende erfelijke aanleg, vervalt eerder genoemd controleadvies. Familieleden die

DNA-first

meer informatie willen of zich willen laten testen op dragerschap, kunnen zich via hun huisarts laten verwijzen.

Gevolgen voor (eventuele toekomstige) kinderen

Voor informatie over de mogelijkheden van onderzoek vóór of tijdens een zwangerschap naar erfelijke aandoeningen waaronder de erfelijke aanleg voor borst- en eierstokkanker kunt u contact opnemen met de klinisch geneticus.