

DNA-first

Betekenis van de uitslag

Verandering in het *CHEK2*-gen

De *CHEK2* mutatie wordt beschouwd als risicofactor voor borstkanker. Borstkanker wordt echter niet alleen veroorzaakt door deze *CHEK2*-mutatie; er spelen ook andere factoren een rol.

Van ieder gen heeft iedereen er twee; één van vader en één van moeder. Als de mutatie in één van de twee *CHEK2* genen is vastgesteld noemen we dat heterozygoot. Onderstaande informatie gaat over een verandering in één van de twee *CHEK2*-genen.

Is er een mutatie in beide *CHEK2*-genen dan noemen we dat homozygoot; dit is zeldzaam. Meer informatie hierover vindt u op www.BRCA.nl

Een *CHEK2*-genmutatiedraagster met borstkanker heeft een hoger risico om nogmaals borstkanker te krijgen (in dezelfde of andere borst) vergeleken met vrouwen met borstkanker zonder de *CHEK2*-mutatie. Antihormonale therapie en behandeling met radio- en chemotherapie kunnen de kans om nogmaals borstkanker te krijgen verkleinen. Het is met de huidige kennis niet mogelijk om een exact risico op nogmaals borstkanker te geven.

Controleadvies en preventieve operaties

Draagsters van een *CHEK2* mutatie die zelf borstkanker hebben gehad krijgen het advies om tenminste tot de leeftijd van 60 jaar onder controle te blijven. Er is op dit moment geen advies om preventief het (resterende) borstklierweefsel of de andere borst te laten verwijderen.

Gevolgen voor familieleden

CHEK2-mutatiedraagsters hebben een licht verhoogd risico (rond 20%) op borstkanker als er geen borstkanker bij henzelf of familieleden is voorgekomen. Een *CHEK2*-mutatiedraagster heeft een hoger risico van 35-55% op borstkanker als er vaker borstkanker in de familie bij naaste verwanten voorkomt. De controleadviezen zijn daarom niet voor elke *CHEK2*-mutatiedraagster hetzelfde. Familieleden die meer informatie willen of zich willen laten testen op dragerschap, kunnen zich via hun huisarts naar een klinisch geneticus laten verwijzen.