

DNA-first

Betekenis van de uitslag

Verandering in het *PALB2*-gen

Vrouwen met een mutatie in het *PALB2*-gen hebben tot 70 jarige leeftijd 30-55% kans om borstkanker te krijgen. Omdat het *PALB2*-gen nog niet zo lang onderzocht wordt, zal in de toekomst duidelijker worden hoe hoog het risico op borstkanker precies is. Hoe vaker in de familie borstkanker is voorgekomen, des te hoger het risico is.

Controleadvies en preventieve operaties

Voor vrouwen met een *PALB2*-mutatie is er een verhoogd risico op het krijgen van borstkanker. Daarom geldt voor hen het volgende controleadvies:

Vanaf 30-60 jaar:

- Jaarlijks een consult bij een medisch expertisecentrum voor borstcontroles
- Jaarlijks een MRI-scan van de borsten en een mammografie

Vanaf 60-75 jaar:

Jaarlijks een consult bij een medisch expertisecentrum voor borstcontroles
Jaarlijks een mammografie. Indien de mammografie niet goed beoordeelbaar is wordt afwisselend mammografie en MRI als jaarlijks onderzoek geadviseerd.

Maandelijks borstzelfonderzoek kan overwogen worden. Het nut van borstzelfonderzoek voor vrouwen met een familiair verhoogd risico is nog niet goed bekend, maar zou kunnen bijdragen aan het herkennen van afwijkingen in de borst.

Regelmatige controles hebben als doel de kanker in een vroeg stadium te ontdekken en de kans op genezing groter te maken. U kunt overwegen om de borsten preventief te laten verwijderen. De kans op borstkanker wordt door een preventieve operatie sterk verlaagd (tot ongeveer 2%). U kunt ook de eerste jaren kiezen voor controles en afwachten of er meer betrouwbare risico-inschattingen beschikbaar komen voor *PALB2*-mutatiedraagsters.

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 borstkanker 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 *PALB2*-mutatie.

Gevolgen voor familieleden

Indien is aangetoond dat er in een familie sprake is van een *PALB2*-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 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 borstkanker kunt u contact opnemen met de klinisch geneticus.