



Erfelijke borst-, eierstok- en eileiderkanker

informatie voor patiënten

INLEIDING	3
ERFELIJKE BORST-, EIERSTOK- EN EILEIDERKANKER	4
HOE GROOT IS HET RISICO OP BORST-, EIERSTOK- EN EILEIDERKANKER?	5
WAT KENMERKT ERFELIJKE BORST-, EIERSTOK- EN EILEIDERKANKER?	7
WAT IS EEN ERFELIJKE AANLEG?	8
Ons erfelijk materiaal	
Mutaties met een verhoogd risico op borst-, eierstok- en eileiderkanker	
HOE VERLOOPT DE OVERERVING?	11
WELKE GENETISCHE TESTEN BESTAAN ER?	11
Genetisch onderzoek van de HBOC-genen	
Andere genetische voorbeschiktheden	
WELKE VOORZORGSMATREGELEN KUNT U NEMEN?	16
WAT IS DE JUISTE KEUZE?	17
WAT IN HET GEVAL VAN EEN KINDERWENS?	18
HOEVEEL KOST EEN GENETISCHE TEST?	19
WAT MET VERZEKERINGEN?	19
PRAKTISCHE INFO	20

Deze brochure is bedoeld voor wie meer wil weten over erfelijkheid bij borst-, eierstok- en eileiderkanker. U leest meer over de risico's, de kenmerken en de mogelijke genetische testen. De brochure probeert ook hulp te bieden bij het maken van de vaak moeilijke beslissing om al dan niet een genetische test te laten uitvoeren.

De tekst is geïllustreerd met enkele fictieve verhalen, gebaseerd op de jarenlange ervaring van het centrum voor menselijke erfelijkheid met de problematiek. De fictieve ervaringen van vrouwen die met erfelijke borstkanker werden geconfronteerd, maken de twijfels en angsten herkenbaar voor andere vrouwen in gelijkaardige situaties.

ERFELIJKE BORST-, EIERSTOK- EN EILEIDERKANKER

Ziektes en erfelijke risico's horen bij de mens. Ze hebben altijd bestaan en zullen ook blijven bestaan. Dat geldt ook voor kanker. Zo is borstkanker een van de meest voorkomende kankers bij vrouwen. Meestal ontstaat borstkanker door toevallige wijzigingen en afwijkingen in de cellen van het klierweefsel in de borsten. De kans op afwijkingen in de cellen, en dus ook de kans op kanker, neemt toe met de leeftijd.

Bij ongeveer 2% van de vrouwen met borstkanker is er een verband tussen borstkanker en een belangrijke afwijking in hun erfelijk materiaal, die van generatie op generatie kan worden doorgegeven. Vrouwen die de genetische afwijking van hun ouders erven, krijgen niet altijd borstkanker, maar hebben wel een verhoogd risico op borstkanker en in sommige gevallen ook op andere kankers, zoals eileider- of eierstokkanker.

Met behulp van DNA-onderzoek kunnen afwijkingen in het genetisch materiaal opgespoord worden. Als het onderzoek een erfelijke fout in een gen aantoot, die leidt tot een sterke aanleg voor borst-, eierstok- of eileiderkanker, kunnen andere familieleden kiezen voor een genetische test om op te sporen of ook zij dezelfde fout op het gen dragen.

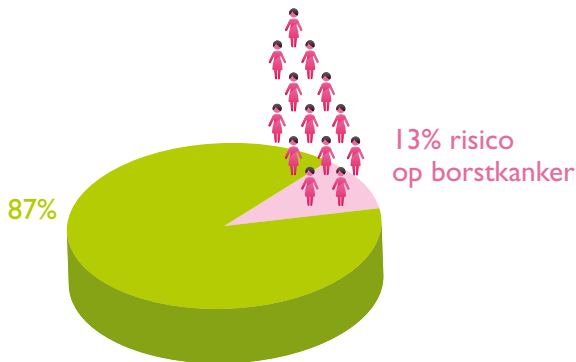
“Bij de diagnose van mijn borstkanker wilde ik zo snel mogelijk weten wat de oorzaak van mijn ziekte was. Was het een toevalstreffer of was ik genetisch belast? Dit te weten, helpt me een beslissing te nemen in verband met de geplande ingreep.”

Als ik genetisch belast ben, zal ik bijvoorbeeld niet kiezen voor een borstsparende ingreep, maar voor een volledige wegname van de borst. Als moeder wil je ook het beste voor je kinderen. Het mogelijke risico voor mijn twee dochters maakte me ontzettend bezorgd.”



HOE GROOT IS HET RISICO OP BORST-, EIERSTOK- EN EILEIDERKANKER?

Westerse vrouwen hebben een risico van 1 op 8, of 13%, om in de loop van hun leven borstkanker te krijgen, en een risico van 1 op 70 of 1,5% op eierstok- of eileiderkanker. Dit is het gemiddelde risico. Voor sommige vrouwen is de kans op deze kankers hoger. Dat is het geval als er familieleden zijn met de diagnose van borst-, eierstok- of eileiderkanker, bijvoorbeeld moeder, zus, tante, nicht, dochter, of een mannelijke verwant.

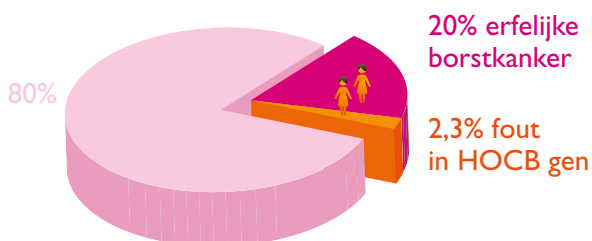


Het gemiddelde risico op borstkanker voor Westerse vrouwen bedraagt 13%.

Ongeveer 20% van alle vrouwen met borstkanker komt uit een familie waarin meer vrouwen borstkanker hebben dan verwacht, op basis van het gemiddelde bevolkingscijfer van 1 op 8. Dit noemen we een **familiale vorm** van kanker. De borstkanker komt dan voor in verschillende generaties binnen één familie en kan worden veroorzaakt door een afwijking in het erfelijk materiaal.

Bij ongeveer 12% van die familiale vormen vindt men een fout in een van de HBOC-genen*. Dit betekent dus dat in de totale groep van vrouwen met borstkanker bij iets meer dan 2% een genetische fout kan worden teruggevonden.

* HBOC = Hereditary Breast and Ovarium Cancer of erfelijke borst- en ovariumkanker



Bij 20% van alle vrouwen met borstkanker gaat het om de familiale vorm. Bij 12% van die familiale vorm is er een fout in een HBOC-gen (2,3% van de totale groep vrouwen met borstkanker).

- X Het risico voor een vrouw op borstkanker in de algemene bevolking is 1 op 8 of 13%.
- X Het risico voor een vrouw op eierstok- of eileiderkanker in de algemene bevolking is 1 op 70 of 1,5%.
- X Bij ongeveer 20% van alle vrouwen met borst-, eierstok- of eileiderkanker gaat het om de familiale vorm.
- X Bij ongeveer 2% van alle vrouwen met borst-, eierstok- of eileiderkanker kan een belangrijke genetische fout opgespoord worden en gaat het om de erfelijke vorm.

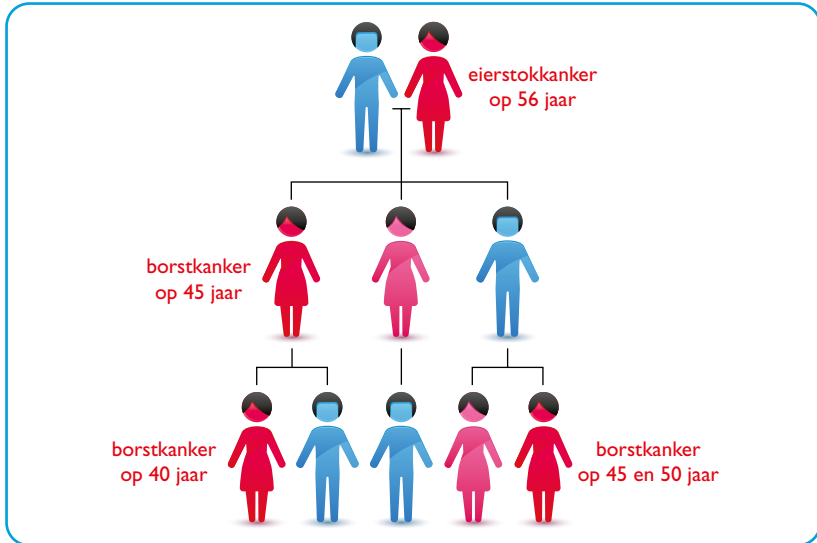
WAT KENMERKT ERFELIJKE BORST-, EIERSTOK- EN EILEIDERKANKER?

Volgende kenmerken kunnen wijzen op een erfelijke aanleg:

- ✓ Diagnose van borst-, eierstok- en eileiderkanker bij meerdere eerste- en tweedegraads verwanten (bijvoorbeeld moeder, zus, grootmoeder)
- ✓ Borstkanker op relatief jonge leeftijd (onder de leeftijd van 40 jaar)
- ✓ Kanker in beide borsten
- ✓ Combinaties van borst-, eierstok- en eileiderkanker
- ✓ Borstkanker bij mannelijke verwanten
- ✓ Triple negatieve borstkanker (niet-hormoongevoelige borstkanker)

De kans dat het om een erfelijke aanleg gaat, wordt groter naarmate er meer van bovenstaande kenmerken aanwezig zijn.

In België werden richtlijnen uitgewerkt die bepalen of iemand in aanmerking komt voor een genetische test. Deze kan u vinden op de website www.college-genetics.be. Ook kan u de richtlijnen navragen bij uw behandelende arts.



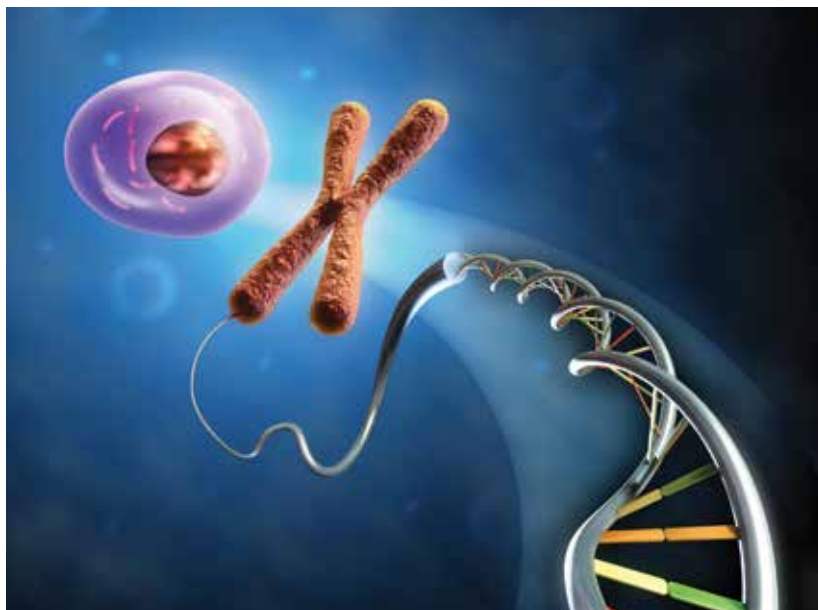
WAT IS EEN ERFELIJKE AANLEG?

ONS ERFELIJK MATERIAAL

Ons lichaam telt miljarden cellen. In de kern van al die cellen is ons erfelijk materiaal opgeslagen in de vorm van chromosomen. Die bestaan uit lange ketens van chemische bouwstenen: het DNA.

Wij hebben allemaal 46 chromosomen per lichaamscel: 23 afkomstig van de vader en 23 van de moeder. Op deze chromosomen liggen er afleesbare stukjes informatie die we genen noemen. Elk gen bevat informatie over een bepaalde erfelijke eigenschap. Elke mens heeft ongeveer 20.000 genen.

Als gevolg van toevallige factoren bij het bijmaken van nieuw DNA tijdens de celdeling kunnen er fouten ontstaan in de genetische code. Deze genetische fouten noemt men mutaties.



MUTATIES MET VERHOOGD RISICO OP BORST-, EIERSTOK- EN EILEIDERKANKER

Op dit moment wordt in families met een vermoeden van erfelijke borst- en eierstokkanker standaard een genetisch onderzoek van 12 genen uitgevoerd. Dit is gebaseerd op de kennis die we vandaag hebben over erfelijkheid van borst- en eierstokkanker en dit kan evolueren in de tijd.

In sommige families kan beslist worden meer genen te onderzoeken, afhankelijk van de familiegeschiedenis.

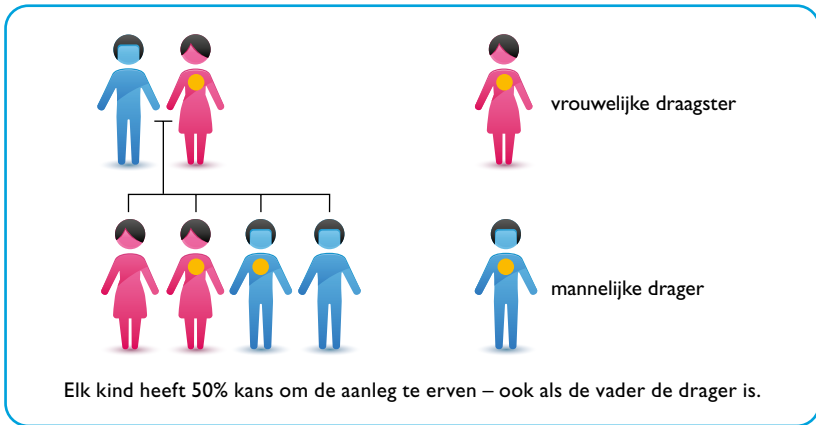
Heel kort samengevat gaat het om volgende HBOC-genen:

- **Mutaties in BRCA1 en BRCA2:** sterk verhoogd risico op borstkanker, eierstokkanker en eileiderkanker
- **Mutaties in CHEK2:** matig verhoogd risico op borstkanker en licht verhoogd risico op darmkanker
- **Mutaties in ATM:** matig verhoogd risico op borstkanker
- **Mutaties in PALB2:** sterk verhoogd risico op borstkanker en licht verhoogd risico op eierstokkanker
- **Mutaties in TP53:** verhoogd risico op borstkanker en op andere kankers.
- **Mutaties in RAD51C, RAD51D en BRIP1:** verhoogd risico op eileider- en eierstokkanker.
Bij RAD51C en RAD51D is er ook een verhoogd risico op borstkanker.
- **Mutaties in MLH1, MSH2 en MSH6:** verhoogd risico op darmkanker, baarmoederkanker en eierstokkanker

Sommige van deze genen geven ook licht verhoogde risico's op andere kankers, zoals bijvoorbeeld prostaatkanker bij mannen. Dit zal uw arts of de genetisch consulent met u bespreken tijdens de raadpleging op het centrum menselijke erfelijkheid.

HOE VERLOOPT DE OVERERVENING VAN GENETISCHE FOUTEN?

Als een van de ouders een erfelijke aanleg heeft voor borstkanker, heeft elk kind – jongens en meisjes – 50% kans om deze aanleg te erven. Omgekeerd is de kans om deze aanleg niet te erven ook 50%.



WELKE GENETISCHE TESTEN BESTAAN ER?

Er bestaan twee types van genetische testen voor borst-, eierstok- en eileiderkanker:

- X De **diagnostische test** kan aangevraagd worden bij een persoon met borst-, eierstok- of eileiderkanker.
- X De **predictieve of voorspellende test** kan aangevraagd worden bij een gezond familielid van iemand met een gekende erfelijke aanleg voor deze kankers.

GENETISCH ONDERZOEK VAN DE HBOC-GENEN

Diagnostische test bij een persoon met de diagnose van kanker

Wanneer de familiegeschiedenis wijst in de richting van een erfelijke vorm van borst-, eierstok- of eileiderkanker, kan met behulp van DNA-onderzoek naar een afwijking in een van de HBOC-genen gezocht worden. De diagnostische test gebeurt dan bij de persoon bij wie de kanker werd vastgesteld. Hiervoor is een bloedstaal nodig.

In deze fase is niet geweten of er een opspoorbare genetische fout aanwezig is in de familie en zullen de genen volledig onderzocht worden op mogelijke fouten. Daarom duurt zo'n onderzoek meerdere maanden. Als uit het DNA-onderzoek blijkt dat er een afwijking in een HBOC-gen aanwezig is, gaat het onbetwistbaar om de erfelijke variant.

“Mijn moeder had borstkanker op 40 jaar, mijn tante eierstokkanker op 58-jarige leeftijd en recent werd er aan deze kant van de familie bij twee nichten op jonge leeftijd borstkanker vastgesteld. Het deed mij vermoeden dat het allemaal niet meer gewoon toeval kon zijn. Een van die nichten heeft zich laten testen en wat ik dacht werd bevestigd: de aanwezigheid van een erfelijke fout in het BRCA2-gen verklaart onze familiegeschiedenis.”



Predictieve test bij een gezond familielid van iemand met een genetische aanleg

Zodra in een familie via DNA-onderzoek de genetische aanleg voor borst-, eierstok- of eileiderkanker werd vastgesteld, kunnen volwassen familieleden een voorspellende of predictieve test laten uitvoeren om te weten of zij ook drager zijn van dezelfde afwijking. Deze test duurt minder lang (6 tot 8 weken), omdat ondertussen duidelijk is waar in het erfelijk materiaal de specifieke erfelijke aanleg gezocht moet worden. Voor deze test zijn steeds twee onafhankelijke bloedstalen nodig.

Een predictieve test voor HBOC-genen gebeurt niet bij personen jonger dan 18 jaar. Zowel mannen als vrouwen kunnen zich laten onderzoeken.

Predictieve testresultaten:

Wat betekent het als de erfelijke HBOC-mutatie, gekend in mijn familie, **niet aanwezig** is in mijn bloed?

✓ Bij een vrouw:

- U bent geen draagster van de genetische afwijking die in de familie aanwezig is. Het risico op borst-, eierstok- en eileiderkanker blijft beperkt tot het gemiddeld risico dat elke vrouw loopt.* Dit risico is 1 op 8 (13%) voor borstkanker en 1 op 70 (1,5%) voor eierstok- of eileiderkanker.
- U kunt de gekende familiale HBOC-mutatie niet doorgeven of doorgegeven hebben aan uw kinderen.

* In families met een CHEK2-mutatie of ATM-mutatie bepalen ook andere erfelijke factoren mee het risico op borstkanker. Die erfelijke factoren zijn niet gekend en kunnen niet verder onderzocht worden. In deze families hebben vrouwen die de mutatie niet geërfd hebben, toch een licht verhoogd risico op borstkanker.

✓ Bij een man:

- U bent geen drager van de genetische afwijking en hebt geen verhoogd risico op borstkanker.
- U kunt de gekende familiale HBOC-mutatie niet doorgeven of doorgegeven hebben aan uw kinderen.

Wat betekent het als de erfelijke HBOC-mutatie, gekend in mijn familie, **wel aanwezig** is in mijn bloed?

✓ Bij een vrouw:

- U bent draagster van de HBOC-mutatie en hebt een verhoogd risico op borst- en/of eileider-/eierstokkanker en in sommige gevallen ook op andere kankers.
- U hebt een risico van 50% om de genetische afwijking door te geven aan uw kinderen.
- Als u gezond bent en een verhoogd risico hebt op borst-, eierstok- en eileiderkanker, staat u voor een moeilijke keuze. U moet beslissen, samen met uw behandelende arts of gynaecoloog, welke preventiestrategie voor u het meest geschikt is. Bij de genetische consultatie en in het borstcentrum kunnen zorgverleners u bijstaan en begeleiden in deze moeilijke keuzes.

✓ Bij een man:

- U bent drager van de HBOC-mutatie en hebt, afhankelijk van om welk gen het gaat, een verhoogd risico op sommige vormen van kanker. Bepaalde preventieve onderzoeken zullen u voorgesteld worden, bijvoorbeeld screening naar prostaatkanker via bloedafname.
- U hebt een risico van 50% om de genetische afwijking door te geven aan uw kinderen.

ANDERE GENETISCHE VOORBESCHIKTHEDEN

In bepaalde families met een duidelijke geschiedenis van borst-, eierstok- en eileiderkanker kan er op dit ogenblik via genetisch onderzoek nog geen specifieke erfelijke aanleg voor die kankers aangetoond worden. Dit wil niet zeggen dat er geen eventuele erfelijke aanleg is, maar wel dat die met de huidige wetenschappelijke kennis nog niet opspoorbaar is.

In die gevallen is het helaas niet mogelijk om de gezonde familieleden genetisch te testen. De gezonde vrouwen moeten wel rekening houden met een verhoogd risico op die kankers. Zij worden best op regelmatige basis opgevolgd volgens een bepaald schema, afhankelijk van de grootte van het berekend risico dat zij hebben.

“Naar aanleiding van mijn borstkanker op 35 jaar, kreeg ik het advies van mijn oncoloog om mij genetisch te laten testen. Met de huidige onderzoeken kon er echter geen mutatie worden aangetoond. Toch werd er voor mijn dochter een risico van bijna 25% berekend, omdat ze de dochter is van een moeder met borstkanker op jonge leeftijd.”



WELKE VOORZORGSMATREGELEN KUNT U NEMEN?

Als u een verhoogd risico hebt, kunt u voorzorgsmaatregelen nemen:

- Een opvolgschema waarbij er op regelmatige basis controle-onderzoeken gebeuren van de borsten, eierstokken en eileiders om de ziekte zo vroeg mogelijk op te sporen en te behandelen.
- Het operatief verwijderen van de borsten en/of de eierstokken en eileiders om het risico op kanker te verminderen met meer dan 95%.

Ook wanneer er bij het DNA-onderzoek geen mutatie gevonden is en er toch een duidelijke familiale belasting bestaat, is een verdere opvolging aanbevolen.

Uw arts zal u de folder met het aangepaste opvolgschema geven.

Welke voordelen zijn er om een test te laten uitvoeren?

- Mogelijkheid van een betere medische opvolging
- Meer informatie voor andere familieleden over hun risico's
- Wegnemen van de onzekerheid
- Keuze om de erfelijke belasting niet door te geven aan toekomstige kinderen: voor sommige genen kan het doorgeven van de erfelijke fout aan de kinderen voorkomen worden, door middel van een kunstmatige bevruchting, waarbij de embryo's op voorhand genetisch onderzocht worden: ivf met pre-implantatie genetische testing (PGT) (zie ook verder in de brochure).

WAT IS DE JUISTE KEUZE?

Wanneer u te maken krijgt met erfelijke borst-, eierstok- of eileiderkanker moet u vaak moeilijke keuzes maken. Laat u een genetische test uitvoeren of niet? Welke medische voorzorgsmaatregelen zijn aangewezen in het geval van een ongunstig resultaat in uw specifieke situatie? Kiest u voor medische preventieve opvolging (bijvoorbeeld regelmatig onderzoek van de borsten met mammografie, echografie en/of NMR-scan) of is een preventieve operatie meer aangewezen?

Bij het maken van uw keuzes kunt u daarom een beroep doen op professionele hulp. Het is immers belangrijk dat u goed geïnformeerde en vrije beslissingen kunt nemen. De keuzes die u uiteindelijk maakt, moeten altijd uw eigen keuzes zijn waar u kunt blijven achter staan.



WAT IN GEVAL VAN EEN KINDERWENS?

Weten dat u een erfelijke aanleg voor kanker kan doorgeven aan uw kinderen voelt voor veel mensen als een zware last. Sommige mensen hebben hoop en vertrouwen op de betere mogelijkheden voor diagnose en preventie in de toekomst.

Andere mensen willen het doorgeven van de erfelijke afwijking voorkomen. Voor deze mensen is in-vitrofertilisatie (ivf) met pre-implantatie genetische testing (PGT) een mogelijkheid. Met die techniek wordt een genetisch onderzoek toegepast op embryo's die ontstaan na ivf. Alleen de embryo's die de erfelijke afwijking niet dragen, worden teruggeplaatst in de baarmoeder. Dit is een complexe behandeling die in verschillende genetische centra wordt uitgevoerd door een team van genetici, fertilitateitsartsen en andere specialisten. Ivf met PGT is mogelijk voor mutaties in genen met een hoog risico, zoals BRCA1, BRCA2, PALB2 en TP53.

Zelfs als u al een aantal jaren weet dat u drager bent van de erfelijke afwijking, is het zinvol om over de mogelijkheden te spreken met uw arts voor u aan kinderen begint.



HOEVEEL KOST EEN GENETISCHE TEST?

De ziekteverzekering en de overheid betalen het grootste gedeelte van de kosten van de genetische onderzoeken. Als patiënt betaalt u een beperkt remgeld, zoals bij andere medische prestaties.

WAT MET VERZEKERINGEN?

Voor het afsluiten van een levensverzekering mag een verzekeraar u niet verplichten om een genetisch onderzoek te laten uitvoeren om een erfelijke aanleg voor bepaalde ziekten te onderzoeken. U hoeft ook nooit te melden dat er een erfelijkheidsonderzoek is gebeurd. Regelmatige controleonderzoeken hoeft u ook niet te melden. Als u een ziekte heeft of gehad heeft in het verleden, dan moet u dit wel meedelen.

Voor meer informatie: Wet op de rechten van de patiënt (KB 22/08/2002) in het Belgisch Staatsblad van 26/9/2002, Artikel 95.

PRAKTISCHE INFO

CONTACTGEGEVENS

Centrum menselijke erfelijkheid (CME)

UZ Leuven

Herestraat 49

3000 Leuven

Secretariaat: +32 (0)16 34 59 03

cme@uzleuven.be

www.uzleuven.be/centrum-menselijke-erfelijkheid



De artsen van het CME UZ Leuven doen ook consultaties in andere ziekenhuizen.

Op www.uzleuven.be/centrum-menselijke-erfelijkheid vindt u een lijst met deze ziekenhuizen.

Multidisciplinair borstcentrum

UZ Leuven

Herestraat 49

3000 Leuven

Secretariaat: +32 (0)16 34 66 60



Gynaecologische oncologie

UZ Leuven

Herestraat 49

3000 Leuven

Secretariaat: +32 (0)16 34 66 60



ANDERE BELGISCHE GENETISCHE CENTRA

Centrum voor medische genetica (CMGG)

UZ Gent

Corneel Heymanslaan 10

9000 Gent

Secretariaat: +32 (0)9 332 36 03

www.cmgg.be



Centrum Medische Genetica

UZ Antwerpen

Prins Boudewijnlaan 43, bus 6

2650 Antwerpen

Secretariaat: +32 (0)3 275 97 74

www.genetica-antwerpen.be



Centrum Medische Genetica

UZ Brussel/VUB

Laarbeeklaan 101

1090 Brussel

Secretariaat: +32 (0)2 477 60 71

www.brusselgenetics.be



Centre de Génétique Humaine

CHU

Sart-Tilman Bâtiment B35

4000 Luik

Secretariaat: +32 (0)4 242 52 52

www.chu.ulg.ac.be/jcms/c_11417/genetique



Centre de Génétique Humaine

ULB/Erasme

Route de Lennik 808

1070 Anderlecht

Secretariaat: +32 (0)2 555 64 30

www.ulbgenetics.be



Centre de Génétique Humaine

Cliniques Universitaires Saint-Luc/UCL

Av. Hippocrate 10

1200 Brussel

Secretariaat: +32 (0)2 764 67 74

www.saintluc.be/services/medicaux/genetique



Institut de Pathologie et de Génétique

Av. Georges Lemaître 25

6041 Gosselies

Secretariaat: +32 (0)71 47 30 47

www.ipg.be



BELGISCHE WEBSITES

www.beshg.be

www.kanker.be

www.allesoverkanker.be/kanker-en-erfelijkheid

www.college-genetics.be

© januari 2021 UZ Leuven

Overname van deze tekst en illustraties is enkel mogelijk na toestemming van de dienst communicatie UZ Leuven.

Ontwerp en realisatie

Deze tekst werd opgesteld door het centrum voor menselijke erfelijkheid in samenwerking met het multidisciplinair borstcentrum, centrum menselijke erfelijkheid en de dienst communicatie.

U vindt deze brochure ook op www.uzleuven.be/brochure/700406.

Opmerkingen of suggesties bij deze brochure kunt u bezorgen via communicatie@uzleuven.be.

Verantwoordelijke uitgever
UZ Leuven
Herestraat 49
3000 Leuven
tel. 016 33 22 11
www.uzleuven.be

 mynexuzhealth



Raadpleeg uw medisch dossier
via www.mynexuzhealth.be
of download de app

