

Opvolgschema voor dragers van een CHEK2-mutatie



Wanneer u te maken krijgt met erfelijke borst-, eierstok- en eileiderkanker, moet u vaak moeilijke keuzes maken. Een van die keuzes kan zijn: welke medische voorzorgsmaatregelen kies ik in het geval van een ongunstig testresultaat?

Bij die beslissingen kunt u een beroep doen op professionele hulp. Het is belangrijk dat u goed geïnformeerd bent, zodat u uiteindelijk een eigen keuze maakt waar u achter kunt blijven staan.

Risico's bij dragers van een CHEK2-mutatie

- Bij vrouwen is het risico op borstkanker 30 tot 40% als er een familiale belasting is.
- Als er geen duidelijke familiale belasting voorkomt, is het risico op borstkanker 20 tot 25%.
- Er is geen gekend verhoogd risico op eierstok- en eileiderkanker.
- In sommige families is er zowel bij mannen als bij vrouwen een licht verhoogd risico op darmkanker van 8 tot 10%.
- Bij mannen is het risico op borstkanker 0,5 tot 1%, en is er een matig verhoogd risico op prostaatkanker.

Bij een CHEK2-mutatie zijn er, naast de aanwezigheid van deze genetische fout, nog een aantal andere factoren die het risico op borstkanker vergroten. Als een vrouw geen drager is van een CHEK2-mutatie die in de familie voorkomt, heeft zij toch nog een licht verhoogde kans om borstkanker te ontwikkelen (rond de 20% – risico in verhouding tot het voorkomen van borstkanker in de familie). Die bijkomende voorbeschiktheid kan momenteel niet verder onderzocht worden.

VROUWEN

Borstkanker

OPTIE 1: medische follow-up

Onderzoeken te beginnen vanaf 35 jaar, of ten minste 5 jaar vroeger dan het jongste aangetaste familielid

Bij aanwezigheid van borstkanker in de familie (1e en/of 2e graad verwanten):

- **35 - 65 jaar:** jaarlijks NMR van de borsten en mammografie + echografie, afwisselend om de 6 maanden
- **65 - 75 jaar:** jaarlijks mammografie + echografie
- **Vanaf 75 jaar:** mammografie om de 2 jaar
- **Vanaf 40 jaar:** coloscopie 1x/5 jaar

Bij afwezigheid van borstkanker in de familie (1e en/of 2e graad verwanten):

- **40 - 75 jaar:** jaarlijks mammografie + echografie
- **Vanaf 40 jaar:** coloscopie 1x/5 jaar

OPTIE 2: preventieve amputatie van beide borsten met of zonder reconstructie

Na preventieve amputatie gebeurt beeldvorming enkel op indicatie.

BELANGRIJK: vrouwen met een familiale belasting van borstkanker maar zonder CHEK2-mutatie, moeten opgevolgd worden omwille van hun licht verhoogde kans op borstkanker.

- **40 - 75 jaar:** jaarlijks mammografie + echografie

Eierstok- en eileiderkanker

Als er geen eileider- of eierstokkanker in de familie voorkomt, wordt er geen systematische screening geadviseerd.

MANNEN

- **Vanaf 50 jaar:** jaarlijkse opsporing van prostaatkanker: PSA-bepaling in het bloed
- **Vanaf 40 jaar:** coloscopie 1x/5 jaar