

Onderzoek

# Erfelijkheidsonderzoek bij borstkanker (DNA First)

Bij sommige patiënten met borstkanker is er een erfelijke oorzaak. Uw behandelend arts heeft geadviseerd te laten onderzoeken of er in uw geval sprake van is van een erfelijke vorm van borstkanker. Uw arts kan u doorverwijzen naar een klinisch geneticus om dit verder te bespreken.

Soms is het fijn al voor de operatie te weten of er sprake is van erfelijke borstkanker. Dan kunt u weloverwogen een besluit nemen over het soort operatie. In dat geval vraagt uw behandelend specialist of verpleegkundig specialist DNA-onderzoek (DNA first) aan. De uitslag van dit onderzoek is binnen ongeveer 3 weken bekend. Hier leest u meer hierover.

## Kenmerken erfelijke borstkanker

Borstkanker komt veel voor en heeft meestal geen erfelijke oorzaak. Bij 5 tot 10% van alle mensen met borstkanker is wél een erfelijke aanleg de oorzaak van de ziekte. DNA-onderzoek (bloedonderzoek) kan zo'n erfelijke uitleg opsporen.

Deze aanleg wordt door de vader of de moeder doorgegeven aan het kind. Er zijn meerdere genen bekend die een mutatie (afwijking) kunnen hebben, met erfelijke aanleg voor borstkanker als gevolg. De meest voorkomende genmutaties zijn: BRCA1 en BRCA2. BRCA is afkomstig van het Engelse woord 'breast cancer' (borstkanker).

Kenmerken van een erfelijke vorm van borstkanker zijn onder andere borstkanker op jonge leeftijd, borstkanker bij meerdere familieleden, borstkanker in beide borsten, meerdere tumoren in één borst, een specifiek type borstkanker: 'triple negatief', borstkanker bij een man en eierstokkanker bij uzelf of in de familie.

Om te bepalen of er reden is voor erfelijkheidsonderzoek naar borstkanker vraagt uw behandelend arts naar uw familiegegevens. Hierbij is van belang wie in uw familie kanker kreeg en op welke leeftijd. Met deze gegevens kan later ook worden bepaald of er extra borstcontroles nodig zijn voor uw vrouwelijke familieleden.

## Hoe verloopt het onderzoek?

Hier vindt u alle belangrijke informatie over het onderzoek

## Wat is DNA?

Het DNA is uw erfelijk materiaal. Dit krijgt u van uw ouders en u geeft het door aan uw kinderen. DNA is opgebouwd uit veel verschillende genen. In deze genen kan een verandering zitten: een mutatie. Mutaties in sommige genen geven een verhoogd risico op borstkanker. Bij DNA-onderzoek naar erfelijke borstkanker wordt gekeken of mutaties in deze genen aanwezig zijn. Voor DNA-onderzoek wordt bloed afgenomen.

## Wel of geen DNA-onderzoek?

Uw behandelend arts of verpleegkundig specialist informeert u over de voor- en nadelen van het DNA-onderzoek. De uitslag van het DNA-onderzoek kan van invloed zijn op uw behandelkeuze. Soms is het lastig tijdens het gesprek te beslissen of u getest wilt worden. U kunt dan een verwijzing vragen naar een afdeling klinische genetica voor meer informatie.

DNA-onderzoek is niet verplicht. U kunt dus besluiten het onderzoek niet te doen.

## Mogelijke uitkomsten van het onderzoek

De uitslag van het DNA-onderzoek is 2 tot 3 weken na de bloedafname bekend. Uw behandelend arts of verpleegkundig specialist bespreekt de uitslag met u.

Er zijn 3 mogelijke uitslagen van het DNA-onderzoek:

### 1. Er is geen erfelijke aanleg gevonden

De kans dat uw borstkanker erfelijk is, is met deze uitslag veel kleiner geworden. Het risico voor familieleden om borstkanker te krijgen kan, ondanks de goede uitslag, nog verhoogd zijn. Uw familie krijgt advies op maat over borstcontroles, afhankelijk van de familiegegevens (stamboom).

### 2. Er is wel een erfelijke aanleg gevonden

Deze uitslag betekent dat het risico op borstkanker (en soms op eierstokkanker) is verhoogd. Er kan een verandering gevonden zijn in het BRCA1-, BRCA2-, PALB2-, CHEK2- of het ATM-gen. U wordt verwezen naar de klinisch geneticus voor meer informatie over de betekenis van de erfelijke aanleg voor uzelf en uw familieleden.

### 3. De uitslag is onduidelijk

Veranderingen in het DNA komen vaak voor. Een onduidelijke uitslag betekent dat er een verandering is gevonden, waarvan nog niet bekend is of hierdoor het risico op kanker is verhoogd. Soms is aanvullend onderzoek mogelijk om hier meer zekerheid over te krijgen. Bij een onduidelijke uitslag wordt u verwezen naar de klinisch geneticus voor een informatief gesprek. De klinisch geneticus spreekt met u over de betekenis van de uitslag voor uzelf en uw familieleden en over eventueel aanvullend onderzoek.

## Doorverwijzing klinisch geneticus

Een klinisch geneticus is een medisch specialist op het gebied van erfelijkheid.

Het Jeroen Bosch Ziekenhuis heeft in samenwerking met het Radboudumc een erfelijkheidsspreekuur (<https://www.jeroenboschziekenhuis.nl/polikliniek-familiaire-tumoren>). Een genetisch consulent van het Radboudumc komt voor dit spreekuur naar het Jeroen Bosch Ziekenhuis. Het kan ook zijn (in geval van spoed) dat u een afspraak in het Radboudumc krijgt, of een afspraak per videoverbinding.

Als uw behandelend arts of verpleegkundig specialist u doorverwijst naar dit spreekuur, stuurt de afdeling Klinische Genetica van het Radboudumc u per post een afspraak toe. In geval van spoed belt de afdeling vaak vooraf met u.

## Zijn er kosten aan erfelijkheidsonderzoek verbonden?

Erfelijkheidsonderzoek en –advies worden volledig vergoed door uw verzekeraar. Let hierbij wel op het eigen risico van uw verzekering.

## Meer informatie

Voor meer informatie over erfelijkheid bij borstkanker kunt u ook kijken op de volgende websites:

- [www.radboudumc.nl/erfelijkeborstkanker](http://www.radboudumc.nl/erfelijkeborstkanker) (<https://www.radboudumc.nl/erfelijkeborstkanker>)
- [www.dnafirst.nl/introductie](http://www.dnafirst.nl/introductie) (<https://www.dnafirst.nl/introductie>)
- [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl) (<https://www.erfelijkheid.nl>)
- [www.oncogen.nl](http://www.oncogen.nl) (<https://oncogen.nl/>)

## Vragen?

Heeft u nog vragen over het DNA-onderzoek? Stelt u deze dan aan uw behandelend arts of verpleegkundig specialist.

## Betrokken afdelingen

Borstcentrum (<https://www.jeroenboschziekenhuis.nl/afdelingen/borstcentrum>)

Code CHI-078