

Plenaire opening

Themamiddag Wil ik het weten? En dan?

28 september 2013

Met elkaar. Voor elkaar.

Opening door Anke Leibbrandt

Iedereen wordt van harte welkom geheten namens de BVN en de programmacommissie erfelijkheid (betrokken vrijwilligers die zelf met erfelijke borst- en eierstokkanker te maken hebben (gehad)).

Het thema van de dag is 'wil ik het weten? En dan?'. De opbouw van de dag bestaat uit twee plenaire sessies en twee deelsessies. Tijdens de plenaire sessies was er niet veel tijd voor vragen. Vragen konden in de pauzes aan de sprekers gesteld worden. De deelsessies hadden juist interactie tot doel, om in te gaan op de vragen die in de groep spelen. De dag is afgesloten met de 'show en tell' room. Hierbij zijn een aantal vrouwen bereid om te laten zien wat de resultaten zijn van de borstreconstructies. Er is mogelijkheid tot kijken en vragen stellen. Vorig jaar is dit bij het congres een groot succes geweest.

De scheiding in de leeftijdscategorieën jonger dan 30-40 en ouder dan 30-40 is bewust gedaan. De sprekers in de deelsessies hebben tijdens hun presentatie speciale aandacht gegeven aan de vragen die in een bepaalde leeftijdscategorie spelen.

Nicky Westerhof

De eerste spreekster van de dag is Nicky Westerhof, schrijfster van het boek 'Dansen op een zijden draad'. Dit boek heeft ze geschreven over haar eigen verhaal. Een verhaal over haar familie, haar moeder en haar zelf rondom de tijd met allerlei lastige beslissingen komend bij het dragerschap van de mutatie in het BRCA-gen.

De presentatie bestond uit een combinatie van vertellen en stukjes voorlezen uit haar eigen boek. Nicky leest voor over haar gevoelens en emoties na de preventieve borstoperatie, vertelt over het ontdekken van het BRCA gen in de familie, de ziekteperiode met uiteindelijk het overlijden van haar moeder, het besluit zelf getest te willen worden, de weg naar het uiteindelijke testen, het moment van de uitslag, het 'dokter shoppen' voor mogelijkheden van preventieve borstoperaties, de betrokkenheid en invloed van familie in het hele proces en leest tot slot nog een stuk voor over hoe de familieband zo hecht geworden is.

Het was een erg mooi en intrigerend verhaal, waarbij in de zaal vele emotionele reacties los kwamen.

Nicky wordt bedankt voor haar bijdrage deze dag.

Dr. Marleen Kets

Dr. Marleen Kets is klinisch geneticus (erfelijkheidsarts) van het Radboudumc in Nijmegen. Tijdens haar presentatie is de theorie besproken van hoe het ook al weer zat met DNA, genen, het proces van diagnostiek en de risico's.

Borstkanker komt bij 1 op de 8 vrouwen voor. Van de 100 vrouwen in Nederland zullen er dus 12 borstkanker krijgen. Bij ongeveer 20% komt borstkanker vaker voor in de familie, waardoor er reden is om te denken aan een erfelijke vorm van borstkanker. Bij de 12 vrouwen die borstkanker krijgen, is er dus bij ongeveer 3 van hen reden om aan erfelijkheid te denken. Bij 1 van hen zal ook daadwerkelijk erfelijke aanleg gevonden worden.

Er zijn een aantal kenmerken die kunnen wijzen op een erfelijke vorm van borstkanker:

- Het op jongere leeftijd voorkomen van borstkanker. Meestal ontstaat borstkanker op een leeftijd ouder dan 50 jaar. Indien dit op jongere leeftijd ontstaat, kan dit een reden zijn om aan erfelijkheid te denken.
- Meerdere personen in de familie hebben borstkanker.
- Borstkanker in beide borsten.
- Een man met borstkanker in de familie
- Naast borstkanker komt er ook eierstokkanker in de familie voor
- Prostaatkanker jonger dan 60 jaar

Op het moment dat een verdenking bestaat op erfelijke borst- eierstokkanker volgen een aantal stappen. In eerste instantie verwijst de huisarts (of ander medisch specialist) je door naar de klinisch geneticus. Tijdens het eerste gesprek met de klinisch geneticus zal er een stamboom gemaakt worden. Hiervoor kan het belangrijk zijn om gegevens op te vragen van familieleden. Op die manier kan bekeken worden of de stamboom past bij erfelijke borst-eierstokkanker en of er reden is voor DNA-onderzoek.

Als er reden is om DNA-onderzoek uit te voeren, wordt gesproken over de keuze wel of geen DNA-onderzoek te verrichten. De gevolgen voor de patiënt zelf worden besproken, maar ook de consequenties die het voor de familie kan hebben. Tevens zal ingegaan worden op maatschappelijke gevolgen zoals het afsluiten van verzekeringen. Bij twijfels in dit traject kan psychosociale ondersteuning geboden worden (door maatschappelijk werk/psycholoog), zodat een goede en weloverwogen beslissing genomen kan worden.

Op het moment dat de beslissing gemaakt is om DNA-onderzoek in te zetten, zal er bloed afgenomen worden. Dit wordt het liefst gedaan bij de persoon die borst- of eierstokkanker gehad heeft. In het bloed wordt gezocht naar de BRCA 1 en 2 genen. De genen zijn opgebouwd uit verschillende codes in een verschillende volgorde. Gekeken wordt of er een verandering zit in die genen; een mutatie. Als er een mutatie aanwezig is in het BRCA 1 of 2 gen, dan bestaat er erfelijke aanleg voor borst- en eierstokkanker. Het duurt tegenwoordig ongeveer 4 tot 6 weken voordat de uitslag van het DNA-onderzoek bekend is (vroeger was dit enkele maanden). De uitslag wordt op de polikliniek verteld.

Als er een mutatie gevonden is, volgen er verschillende stappen:

In de familie kan verder onderzoek gedaan worden. Aan de hand van de stamboom kan bepaald worden hoe groot de kans is dat andere familieleden ook de mutatie hebben. Deze familieleden kunnen ook DNA-onderzoek laten doen.

In sommige gevallen kan het lastig zijn om de erfelijkheid aan de familie te vertellen. Vanuit het ziekenhuis bestaat hiervoor een informatiebrief, zodat je schriftelijk informatie hebt. Daarnaast kunnen de psycholoog of het maatschappelijk werk hierbij helpen.

Verwijzing naar de nodige medische specialisten voor start van de screening volgen na de uitslag. Daarnaast kan een verwijzing plaatsvinden naar de gynaecoloog en chirurg. Bij problemen met de verwerking kunnen gesprekken met maatschappelijk werk/psycholoog gehouden worden.

Als je draagster bent heb je een 6-8x hogere kans dan normaal op borstkanker. Het risico is 60-80% om tijdens het leven borstkanker te ontwikkelen. Dit ontstaat meestal op jongere leeftijd dan bij vrouwen die geen erfelijke aanleg hebben. Met name op de leeftijd tussen de 35 en 60 jaar bestaat een hoog risico, daarna neemt het af.

Als je de erfelijke aanleg blijkt te hebben bestaan er twee opties: controles of een preventieve operatie. Dit is een moeilijke keuze, waar je lang over na moet denken. Voor iedereen zal deze keuze anders zijn. Een aspect dat meespeelt is hoe je de controles ervaart.

De controles bestaan uit regelmatig borstonderzoek. Dit betekent dat je elk jaar voor controle naar het ziekenhuis gaat. Vanaf 25 jaar zal er jaarlijks lichamelijk onderzoek en een MRI-scan plaatsvinden. Vanaf 30 jaar vindt tevens een mammografie plaats. Vanaf 60 jarige leeftijd kunnen minder intensieve controles volstaan.

De andere mogelijkheid is de preventieve borstoperatie. Na de operatie is er nog een kans van 2% op het ontwikkelen van borstkanker. Dit percentage is zo laag, dat nadien geen reden meer bestaat voor controle. Er zijn verschillende mogelijkheden voor de borstoperatie. Daar wordt later door drs. Hein ter Linden meer over verteld.

Naast borstkanker bestaat er ook een verhoogde kans op eierstokkanker. De kans op eierstokkanker hangt af van de genafwijking die geconstateerd is. Bij een mutatie in het BRCA 1 gen bestaat een kans van 30-60% op eierstokkanker; bij een mutatie in het BRCA 2 gen een kans van 5-20%. Het lastige van eierstokkanker is dat het moeilijk te screenen is. Vroeger werd de screening gedaan door middel van een echo en bloedonderzoek. Echter is gebleken dat het heel moeilijk is om in een vroeg stadium eierstokkanker op te sporen. Daarom bestaat het advies om preventief de eierstokken te laten verwijderen. Bij een mutatie in het BRCA 1 gen is het advies dit op een leeftijd van 35-40 jaar te doen; bij een mutatie van het BRCA 2 gen wordt geadviseerd dit op een leeftijd van 40-45 jaar te doen. Na het preventief verwijderen van de

eierstokken is de kans op eierstokkanker teruggebracht tot 1-2%. Ook halveert het de kans op borstkanker indien de operatie voor de overgang plaatsvindt. Nadeel is dat je daarmee wel direct in de overgang komt. Over het eventuele gebruik van hormonen wordt later op de dag verteld door prof Mourits, gynaecoloog.

Hoe zit het nou met de erfelijkheid. Het erfelijk materiaal komt in tweevoud voor. De ene helft krijg je van je moeder, de andere helft van je vader. Al bij de geboorte ligt dit vast. Als drager van een genmutatie heb je één afwijkend en één normaal gen. Voor ieder kind betekent het dus dat je 50% kans hebt om het goede gen te krijgen, en 50% kans om het afwijkende gen te krijgen (en dus ook drager te zijn). Dit kan gevolgen hebben voor een eventuele kinderwens. Tegenwoordig bestaan er mogelijkheden om te zorgen dat je het afwijkende gen niet doorgeeft aan je kinderen. Hier zal verder niet op in gegaan worden.

Mannen kunnen ook drager zijn van de genmutatie en dit doorgeven aan hun kinderen. Dit betekent dat het aanwezig zijn van borstkanker bij tantes in vaders lijn ook een aanwijzing kan zijn dat de borstkanker erfelijk is.

Ondanks dat borstkanker vaak in de familie voorkomt, kan het zijn dat er geen veranderingen in de BRCA genen gevonden worden. Soms kan het nodig meer genen na te kijken, omdat ook afwijkingen in andere genen borstkanker kunnen veroorzaken (maar dit komt minder vaak voor). Zo niet, dan kan het zijn dat er toch familiair borstkanker voorkomt, maar dat het gen waardoor het veroorzaakt wordt nog niet bekend is. In dat geval kan per familie besloten worden om eerder te gaan screenen dan dat het bevolkingsonderzoek start, bijvoorbeeld vanaf 35 jaar.

Vragen

Vraag: Als je de eierstokken preventief laat verwijderen, bestaat er nog een kans van 1-2% op het ontstaan van kanker. Om welke soort kanker gaat dit dan?

Antwoord: Er bestaat een kleine kans dat kanker van het buikvlies ontstaat.

Vraag: Als mijn moeder op 49-jarige leeftijd borstkanker heeft gekregen, betekent dit als dochters ook dat we rond die leeftijd borstkanker krijgen.

Antwoord: Nee. Het risico op het krijgen van borstkanker neemt toe vanaf 25 jaar. Dat je moeder op 49-jarige leeftijd borstkanker gekregen heeft is geen indicatie dat het bij jezelf niet eerder ontstaat. Je moet dus ook al op jongere leeftijd met controles beginnen. Hoe het komt dat de één jonger is en de ander ouder als het ontstaat is niet exact bekend.

Vraag: Het duurt 4 weken voordat de uitslag van DNA-onderzoek bekend is. Als al bekend is dat er een BRCA 1 afwijking bestaat, is de testuitslag dan ook sneller bekend?

Antwoord: Vroeger was het zo dat de uitslag sneller bekend was als er naar een specifieke mutatie gezocht werd (bijvoorbeeld een afwijking in het BRCA 1

gen). Door de nieuwe ontwikkelingen loopt de tijd echter steeds dichterbij elkaar toe. Zowel bij een nieuwe als bij een al bekende mutatie duurt het momenteel ongeveer 4 weken voordat de uitslag bekend is. Technisch gezien is het wel een andere test.

Dr. Marleen Kets wordt bedankt voor haar presentatie.

Deze themadag is gefinancierd door Pink Ribbon.

