

Senno Verhoef werkt in het NKI-AVL op de Polikliniek Familiare Tumoren, hij neemt de eerste presentatie op de themadag 'Aandacht voor mannen uit BRCA families voor zijn rekening.

Na een introductie over het BRCA1 en het BRCA2 gen gaat hij dieper in op de materie van erfelijke eigenschappen van een gen, de aspecten rond de man als risicodragers en als vader van vrouwen die door het BRCA gen een hogere risico op borst- of eierstokkanker hebben.

Om niet 'de weg kwijt te raken' is het essentieel om iets meer te weten over cellen, de celkern, de chromosomen en genen.

De kern van een cel is het regelcentrum van de cel, met daarin de chromosomen. De chromosomen bevatten het DNA, de drager van erfelijk materiaal. Elk mens heeft 23 paar chromosomen inclusief de geslacht bepalende chromosomen. Als een van die 23 paren een XX paar is, ben je een vrouw. Als je een XY paar hebt ben je een man. Elke cel heeft ongeveer 30.000 genen met daaronder het BRCA1 en BRCA2 gen. Elk individu bestaat uit de helft van zijn/haar ouders en een beetje. Dit beetje is de 'normale' mutatie, anders zouden we allemaal op elkaar lijken. Een gen is dus een erfelijke eigenschap en is het 'kookboek' voor een bepaald eiwit in ons lichaam (een gen is recept voor een eiwit). BRCA staat voor BREast CAncer. De BRCA genen zijn de bewakers van de celdelingprocessen.

In een normale situatie is het BRCA gen bij de geboorte niet beschadigd, als op later leeftijd het BRCA gen beschadigd is door 'slijtage', hoeft dit geen probleem te zijn want de kopie BRCA gen van de andere ouder is dan nog beschikbaar.

In een niet normale (erfelijke) situatie is het BRCA gen bij de geboorte beschadigd. Je hebt dan de erfelijke BRCA1 of BRCA2 mutatie. Dit hoeft ook geen onmiddellijk probleem te zijn, je hebt immers de intacte kopie van je andere ouder. Maar als deze kopie ook uitvalt ben je op weg naar de vorming van kanker. Kanker kan gezien worden als ongecontroleerde celdeling.

Mannen hebben een geschatte kans van 7% op borstkanker als ze een beschadigd BRCA2 gen hebben. Mannen waarvan het BRCA1 gen is beschadigd hebben een paar procenten kans op borstkanker. Normaal is voor mannen een 0.1% kans, ongeveer 1:1000 mannen dus.

Als je een BRCA1 of BRCA2 mutatie hebt, heb je een grotere kans om borstkanker te ontwikkelen. Ander weefsel heeft andere 'bewakers'. Als je vader bent met een BRCA (1 of 2) mutatie, krijgt gemiddeld de helft van je kinderen ook die mutatie door overerving.

Tot zover de theorie.

Genetisch testen heeft voordelen, maar ook psychologische consequenties. Bij testen weet je waar je aan toe bent. Als je weet dat je een mutatie hebt, heb je te maken met vragen als: Wat moet ik vertellen? Hoe moet ik het vertellen?

Wanneer moet ik het vertellen? Mannen hebben traditioneel geen behoefte om er over te praten. Want mannen voelen zich vaak buitenspel gezet, door kennis is daaraan veel te doen. Wat en hoe vertellen gaat dan hopelijk iets makkelijker, toch zal het 'onwennig' en ingewikkeld blijven. Continu aandacht vanuit de klinische genetica, psychologie en uit verenigingen blijft daarom gewenst.

Wat brengt ons de toekomst? De Nederlandse situatie voor BRCA2 is in landelijke studie in 2005 goed uitgezocht. BRCA1 onderzoek volgt. Met andere woorden de risico's op kanker in BRCA2 families zijn redelijk in te schatten. Als je een BRCA2 mutatie hebt, heb je een 7% risico op alveeskliekkanker en 17% risico op prostaatkanker. Voorspellingen afgeleid uit buitenlandse data geven aan dat mannen met een BRCA1 mutatie een kleinere risico op kanker hebben dan dragers van een BRCA2 mutatie.

Screeningsadviezen zijn nog niet definitief maar er zijn wel initiatieven. Prostaatkanker wordt onderzocht op de zogenaamde prostaat specifiek antigeen (PSA). Het AMC, NKI-AVL, EMCR en AZG onderzoekt in families waarin meer dan eenmaal alveeskliekkanker is voorgekomen of periodieke controle voor mutatiedragers mogelijk is, met het oog op vroeg opsporen van alveeskliekkankerproblemen.