

Erasmus MC
Universitair Medisch Centrum Rotterdam



Mannen en BRCA1/2

Ingrid van Kessel/Conny van der Meer
genetisch consulenten, afdeling Klinische Genetica

Erasmus MC Rotterdam

18 april 2009

Rudi van Dantzig

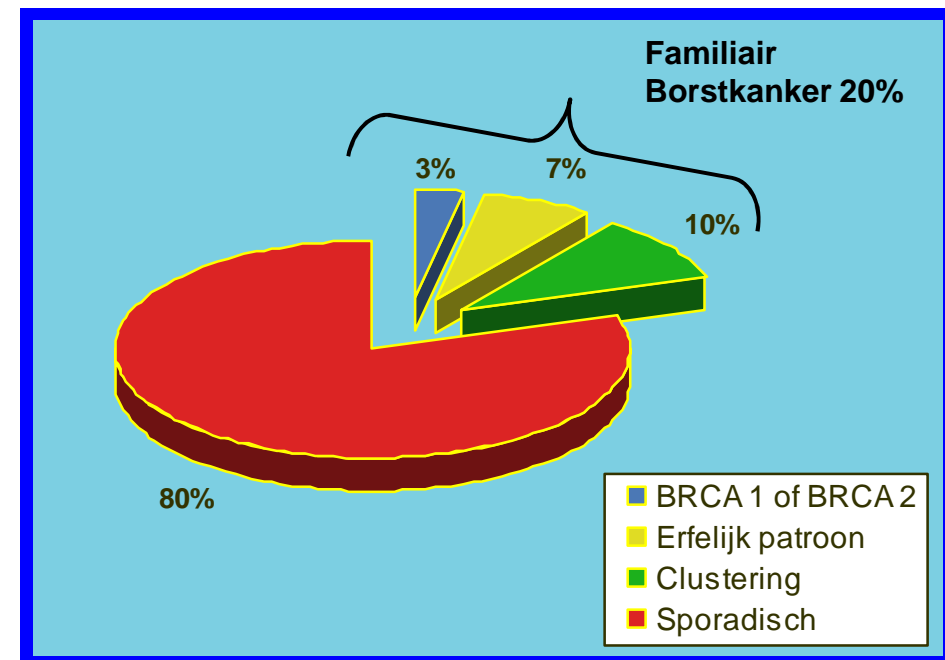


Danser en choreograaf



Risico borstkanker

- **Bevolkingsrisico op borstkanker**
 - Vrouwen: ~ 10%
(1 : 9 à 10)
 - Mannen: minder dan 0,1%
($< 1 : 1000$)



Risico's BRCA1- en BRCA2-aanleg (BRCA = Breast Cancer)

Vrouwen

Risico borstkanker:	BRCA1/2 → 60-80% vanaf 25 jaar
Risico eierstokkanker:	BRCA1 → 30-60% vanaf ~ 40 jaar BRCA2 → 5-20% vanaf ~ 40 jaar

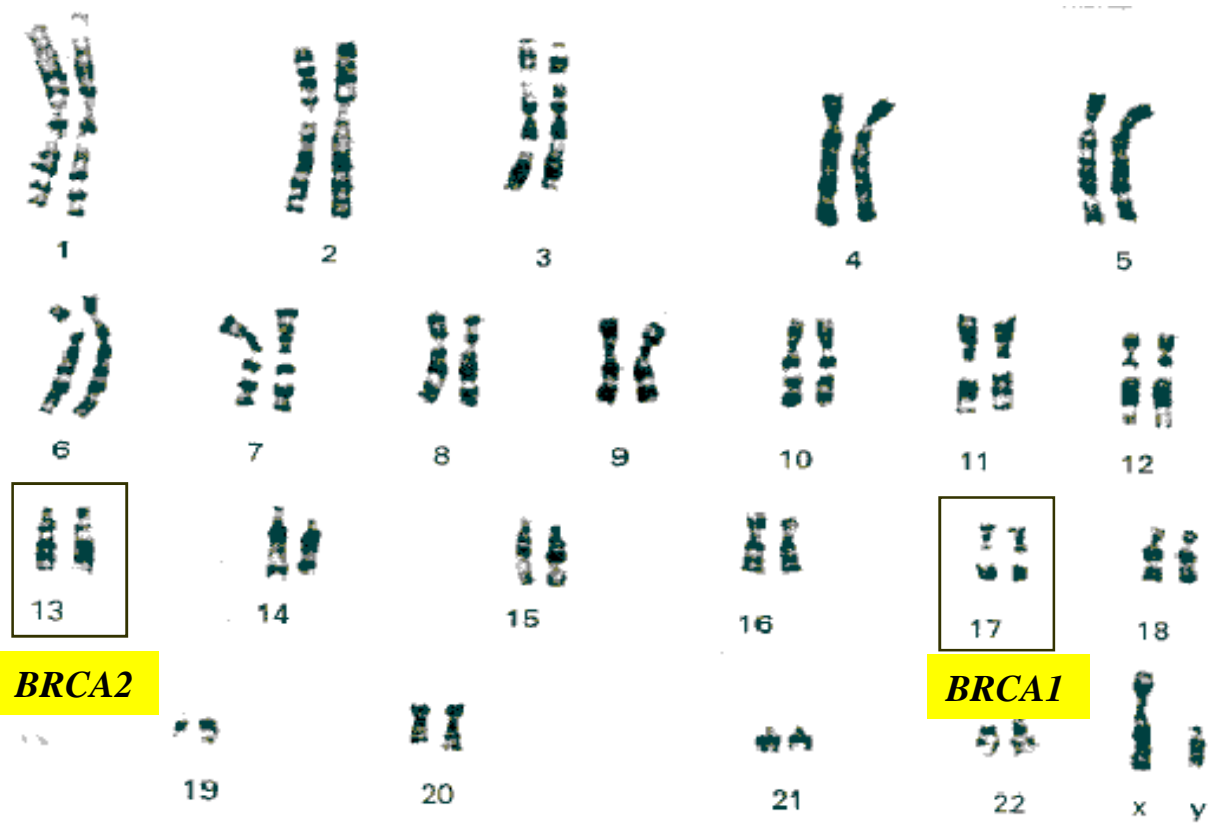
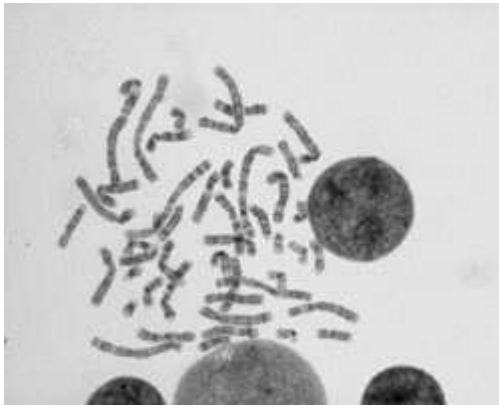
Mannen

BRCA1	borstkanker:	~ 1% vanaf 40 jaar
BRCA2	borstkanker:	~ 7% vanaf 40 jaar

Mannen en vrouwen (met name BRCA2)

mgl. ook licht verhoogd risico op andere vormen van kanker

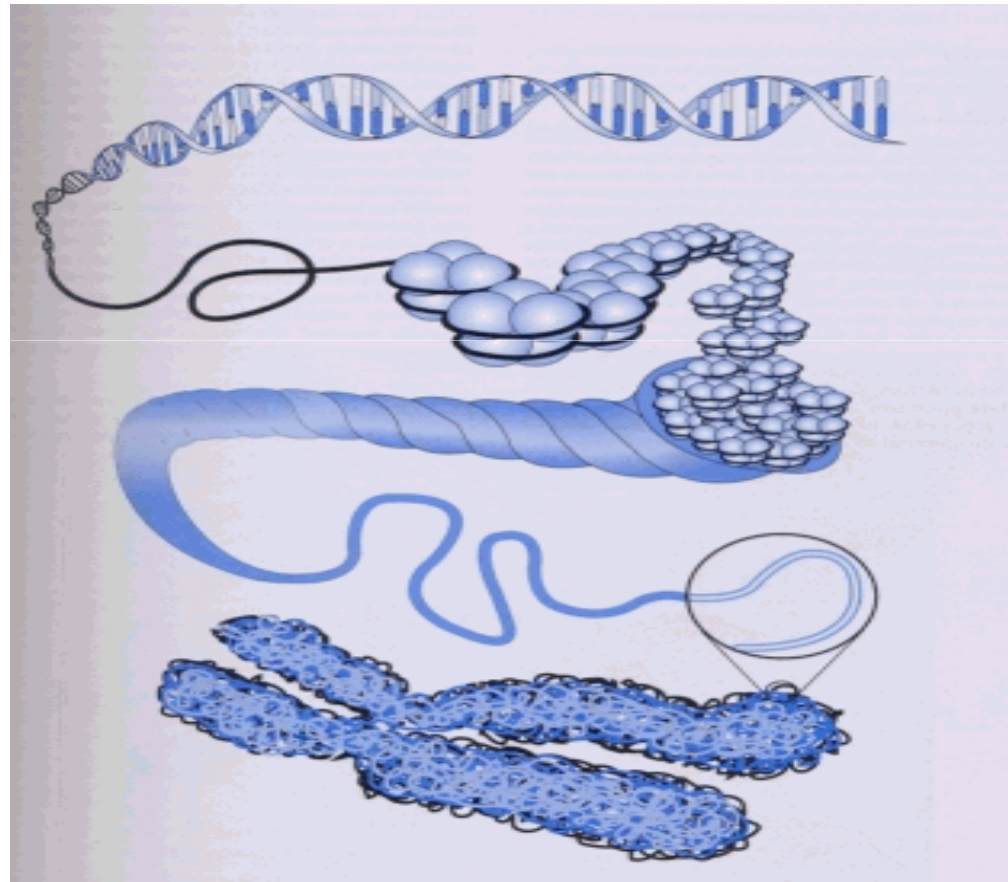
Cell → Chromosomen



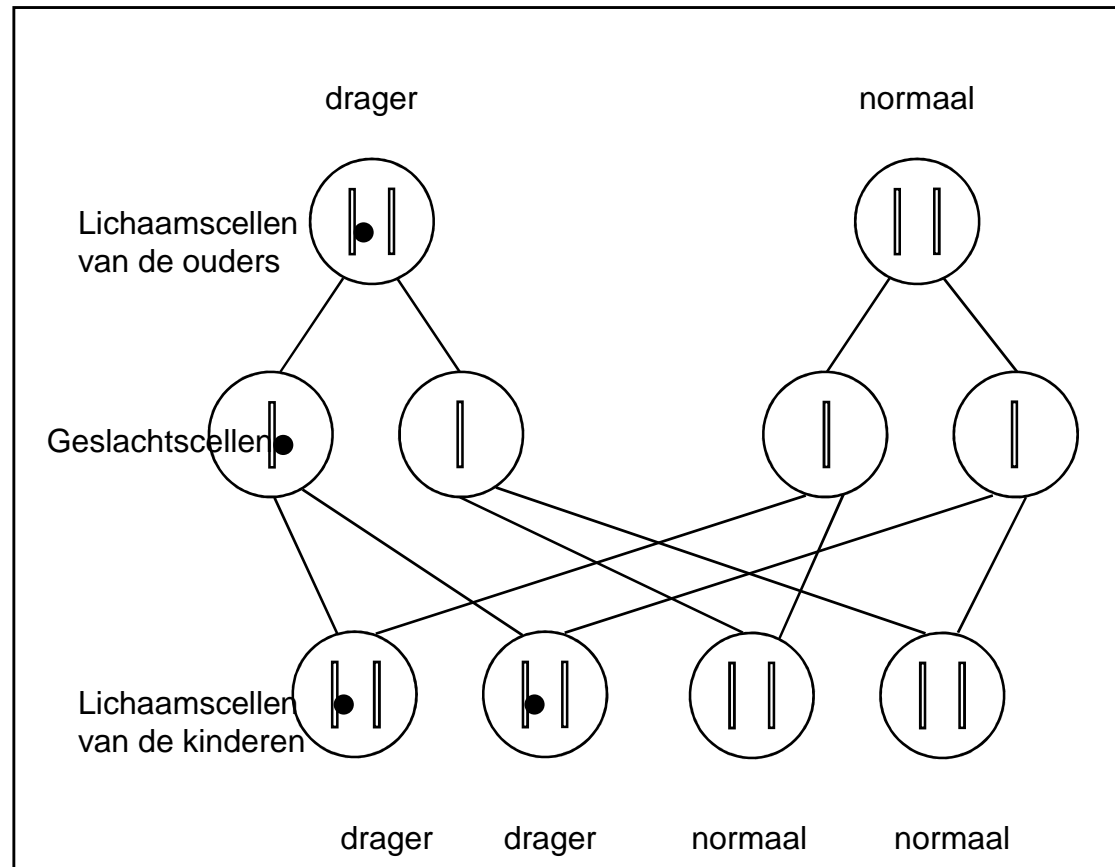
BRCA2

BRCA1

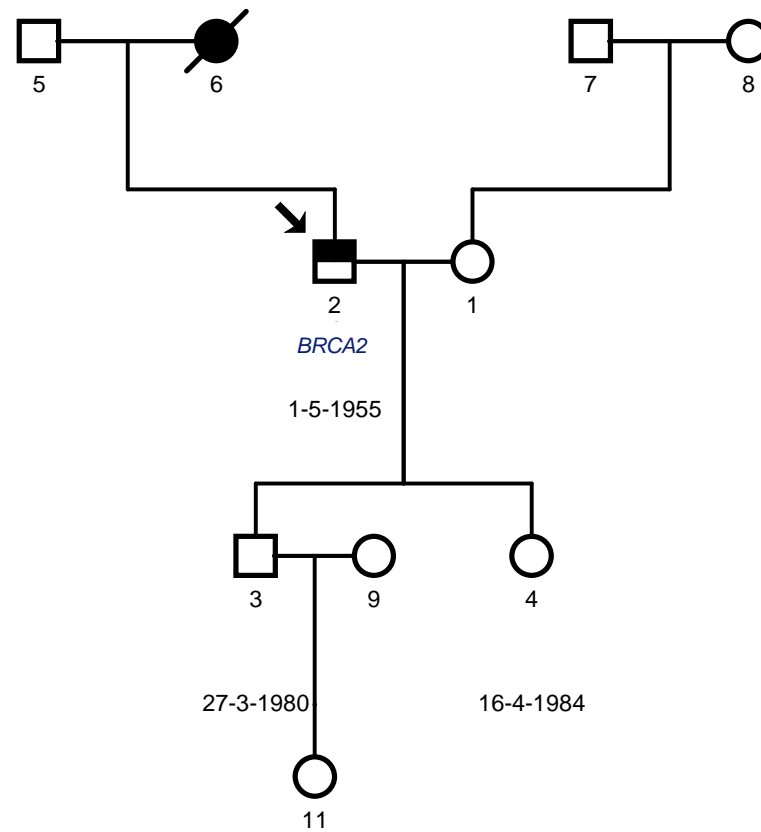
Van chromosoom naar DNA



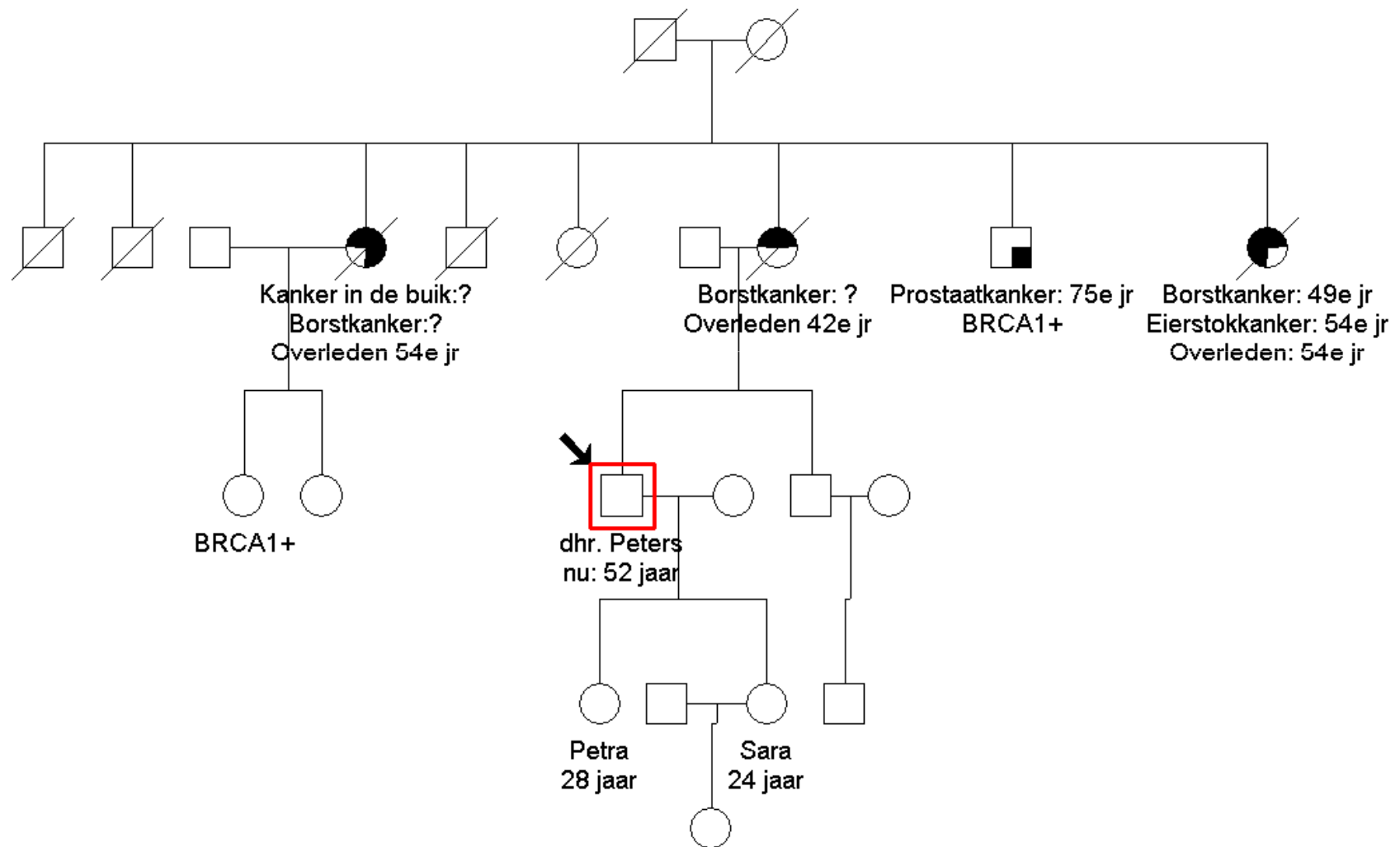
Autosomaal dominante overerving



Stamboom



Stamboom




Advies voor manlijke dragers



- Regelmatig borstzelfonderzoek
 - Indien afwijkingen naar de huisarts
 - Indien borstkanker, behandeling in overleg met specialist


 - Waarde van prostaat screening onduidelijk! (PSA, rectaal toucher)

 - In wetenschappelijk verband screening voor andere vormen van kanker (met name in VS)
- 

Risicoreducerende maatregelen draagsters



- Vanaf 25e jaar
 - 1x per jaar mammografie + MRI (altenerend)
 - 1x per jaar lichamelijk onderzoek door borstkankerspecialist
 - Ter overweging: maandelijks zelfonderzoek borsten
 - *of* preventieve borstoperatie +/- borstreconstructie

 - Vanaf 35e à 40e jaar
 - 1x per jaar controle bij de gynaecoloog
 - inwendige echografie en bloedonderzoek CA125 (tumormerkstof)
 - *of* na 40e jaar preventieve verwijdering eierstokken (kijkoperatie)
- 

Waarom onderzoek naar dragerschap?

- Verklaring ontstaan kanker
- Ben ik drager/geen drager = zekerheid
- Eigen risico op kanker
- In het belang van kinderen, vooral dochters
- Ten behoeve van familieleden



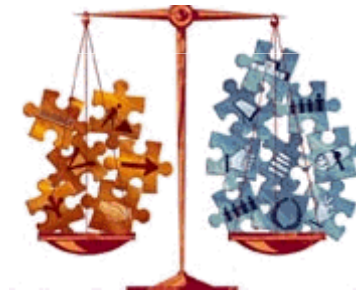
Wil ik weten?

Mogelijke winst

- afname onzekerheid
- afname angst
- preventieve maatregelen?
- verlagen risico's


Mogelijke keerzijde

- andere onzekerheid
- mogelijke toename angst
- schuldgevoel
- maatschappelijke consequenties



Aandachtspunten tijdens counseling



- Reden van de test
 - Eigen keuze?
 - Familiegeschiedenis
 - Relaties binnen het gezin
 - Kinderwens?
 - Mogelijk schuldgevoel en angst mbt dochter(s)
 - Bagatelliseren gevolgen
 - Maatschappelijke gevolgen
- 

Gevolgen dra(a)g(st)ers en verzekeringen



Levensverzekering

Vragengrens gezondheidsverklaring ligt bij 160.000 Euro.

Boven deze grens moet erfelijkheidsonderzoek worden gemeld

NB Klachten mbt erfelijke aandoening moeten worden gemeld

Arbeidsongeschiktheidsverzekering

Vragengrens gezondheidsverklaring 1e jaar 32.000 Euro, 2e jaar 22.000 Euro

NB Bedragen levensverzekering worden over een periode van 3 jaar bij elkaar opgeteld

Meer informatie op www.vraagwelder.nl (voorheen BPV&W)



Dilemma's bij erfelijkheidsonderzoek

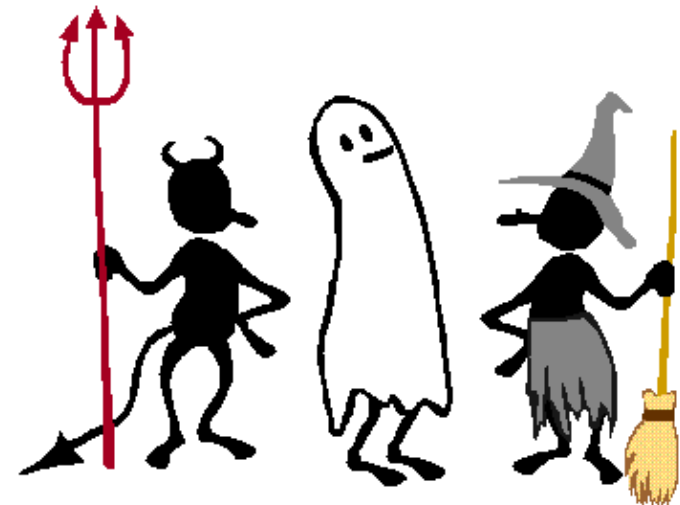
Complexe familiesituaties

Invloed omgeving

Wil ik er over praten

Mijn kinderen willen weten maar ik niet

Etc.



Kinderwens

Natuurlijk zwanger worden

Geen (eigen) kinderen

PND (prenatale diagnostiek)

- Vlokkentest: geslachtsbepaling, indien meisje dragerschapsonderzoek
- Vruchtwaterpunctie: idem, risico miskraam iets kleiner

PGD (preïmplantatie genetische diagnostiek ofwel embryoselectie)

- Uitgebreid vooronderzoek bij beide ouders
- Hormoonstimulatie
- IVF/PGD
- 20% kans op zwangerschap



(Vraag)Stellingen



- Wil ik het weten
 - Wanneer wil ik het weten
 - De slechte uitslag beïnvloedt mijn leven dagelijks
 - Wil ik nog wel kinderen
 - Wanneer vertel ik het mijn kinderen
 - Hoe vertel ik het mijn kinderen
 - Lotgenotencontact voor mannelijke dragers
 - Meer ondersteuning door psycholoog
 - Uitstel is afstel
 - Huisarts is voldoende op de hoogte
- 