



Wat als kanker erfelijk is?

Jannie en haar dochter Annamarie weten sinds kort dat ze beiden drager zijn van een erfelijke aanleg voor borstkanker.

Wie: Jannie van Wensveen (64) en haar dochter Annamarie Steenhoven (32)

Hebben: een verandering in het borstkankergen BRCA2, die pas onlangs is erkend als ziekteveroorzakend. Jannie kreeg borstkanker toen zij 41 jaar was, Annamarie weet sinds een paar maanden dat zij draagster is van de familiale BRCA2-mutatie.

En nu: Annamarie overweegt de keuzes waarvoor zij staat.

Jarenlang was niet bekend of Jannie, die al jong borstkanker kreeg, draagster was van een erfelijke aanleg. Vorig jaar werd bekend dat de bij haar vastgestelde mutatie in het BRCA2-gen erfelijk en ziekteveroorzakend is. Dochter Annamarie, ook draagster, staat nu voor moeilijke keuzes: 'Ik weet waar je doorheen moet als je borstkanker krijgt.'



Jannie: ‘Ik was 41 toen er borstkanker werd geconstateerd. Ik onderging een borstsparende operatie maar na de operatie bleken er toch nog kwaadaardige cellen actief in het achtergebleven weefsel. Toen ben ik naar het Antoni van Leeuwenhoek overgestapt en kreeg ik alsnog een amputatie. Dat was traumatisch, maar ik heb het kunnen verwerken. Mijn kinderen waren 10, 8 en 4 jaar, het leven was druk met schoolactiviteiten en kinderfeestjes. Ook heb ik begeleiding gehad van een sociaal verpleegkundige en dat hielp. Mijn man steunde me ook goed. Maar toen ik anderhalf jaar later een borstreconstructie kon krijgen, was ik daar toch erg blij mee. Helaas werd er tijdens de operatie in mijn andere borst een klein knobbeltje gevonden. Het was weer mis. Ik kreeg chemo en hormoonbehandelingen. Dat ik op jonge leeftijd in twee borsten kanker kreeg, deed de arts destijds wel vermoeden dat het om erfelijke borstkanker ging, maar het kon toen nog niet worden aangetoond. Het heeft daarna wel altijd in mijn achterhoofd gezeten. Ik heb een dochter, wat betekent het voor haar? Elf jaar geleden heb ik een erfelijkheidsonderzoek aangevraagd. Daarmee werd geen zekere erfelijke aanleg in het BRCA1- en BRCA2-gen aangetoond, maar er werd wel een ‘ongeclassificeerde variant’ gevonden in BRCA2. Ik wist niet goed wat ik met die uitslag aan moest. Het advies was om mijn dochter vanaf 25 jaar te laten controleren, later werd dat aangepast naar 30 jaar. Vorig jaar werd door nieuw wetenschappelijk onderzoek duidelijk dat mijn BRCA2-variant nu is opgewaardeerd naar ziekteveroorzakend. Dat vond ik heftig om te horen. En zeker toen mijn dochter positief bleek, was ik erg geschokt. Ik vind het erger voor haar dan voor mezelf. Ik heb het hele verhaal al doorlopen, zij staat nu voor moeilijke keuzes. Ook al kan ik er niks aan doen, je voelt je als moeder toch schuldig dat je het gen hebt doorgegeven.’

Financiële steun voor onderzoek blijft hard nodig.

Ook meehelpen? Ga naar avlfoundation.nl.

‘Ik vind het erger voor haar dan voor mezelf’

ERFELIJKE BORSTKANKER

Ieder mens heeft twee BRCA genen, het BRCA1 en BRCA2-gen. BRCA staat voor BREast CAncer. Er is sprake van een erfelijke aanleg voor borstkanker (en daarmee samenhangend eierstokkanker) wanneer er een aangeboren fout zit – een genmutatie – in een van de twee BRCA-genen, geërfd van één van de ouders. De BRCA-genen en ziekteveroorzakende genmutaties werden zo’n 20 jaar geleden ontdekt.

8 TOT 10%

van de borstkankergevallen betreft erfelijke borstkanker.

50%

Elk kind van een ouder met een BRCA-genmutatie, heeft vijftig procent kans om dit te erven. Dat geldt ook voor jongens. Zowel mannen als vrouwen kunnen drager zijn van een BRCA-genmutatie en deze doorgeven aan hun kinderen.

ADVIES

Bij een vermoeden van erfelijke aanleg, kun je op de Polikliniek Familiaire Tumoren van het Antoni van Leeuwenhoek advies krijgen. **Kijk voor meer informatie op avl.nl.**

Annamarie: ‘De ziekteperiode van mijn moeder herinner ik me gek genoeg als een hele gezellige tijd. Er kwamen constant mensen over de vloer en ik logeerde veel bij vriendinnen. Dat mijn moeder pijn had en heel moe was, kan ik me niet herinneren. Pas toen ik ouder werd, begreep ik de impact van wat er was gebeurd. Ik heb altijd geweten dat ik wellicht erfelijk belast was, dat ik me vanaf een bepaalde leeftijd moest laten screenen. Op mijn 25e ben ik een keer gecontroleerd, toen was alles ok. Ik dacht: op mijn 30e ga ik wel weer eens. Maar toen was ik in verwachting van mijn tweede kindje, daarna gaf ik borstvoeding, en dan kun je niet worden gescreend. Toen het nieuws kwam dat mijn moeder draagster is van de erfelijke genmutatie, besloot ik al snel me ook te laten testen. Met mijn man heb ik het er uitgebreid over gehad, nadat we uitvoerig waren voorgelicht op de Polikliniek Familiaire Tumoren. We zeiden tegen elkaar: als ik geen draagster ben, kan ik het loslaten. Blijkt dat ik het gen wel heb, dan heb ik tijd om na te denken over wat ik ga doen. Ik was ook niet enorm geschokt door de uitslag. Het hielp dat ik van tevoren al goed was voorgelicht over de keuzes waarvoor ik kwam te staan. De kans dat je borstkanker krijgt gedurende je leven is bij BRCA2 gemiddeld 60 tot 80 procent. En vanaf 25-jarige leeftijd wordt daarbinnen die kans steeds groter, tot je ongeveer 80 jaar oud bent. Het advies is jaarlijks een lichamelijke controle, MRI en mammografie te laten doen. De kans om eierstokkanker te krijgen is 5 tot 20 procent. Daarin is het advies om tussen je 40e en 45e de eierstokken en eileiders te verwijderen, omdat eierstokkanker heel moeilijk te screenen is, en je het pas doorkrijgt als het al in een ver stadium verkeert. Voor mij speelt nu vooral mijn kinderwens een grote rol. We hebben twee kinderen, en misschien willen we er wel meer, maar we moeten nu dus al gaan nadenken of we nog een derde willen. En nu ik weet dat ik de erfelijke aanleg kan doorgeven, kan ik voor mijn gevoel ook niet meer onbezorgd zwanger worden. Ook omdat ik tijdens zwangerschap en borstvoeding niet gecontroleerd kan worden. Ik merk dat ik het nemen van beslissingen opdeel in stapjes. Ik heb nu besloten om me voorlopig te laten screenen en eens aan te kijken hoe ik me daaronder voel. Door mijn moeders geschiedenis sluit ik preventieve operaties niet uit: ik weet waar je doorheen moet als je wel borstkanker krijgt. Dat wil ik mezelf, maar vooral mijn gezin graag besparen.’



Muriel Adank, klinisch geneticus, en Anja van Rens, genetisch consulent’

‘DOORLOOP HET PROCES STAP VOOR STAP’

Anja: ‘In 2009 kwam mevrouw Van Wensveen bij ons voor een erfelijkheidsonderzoek. We vonden een ongeclassificeerde variant, zoals we dat noemen: één waarvan we toen niet wisten of die ziekteveroorzakend is. In dat soort situaties is het moeilijk om advies te geven. Is het een onschuldige variant of niet? Dat wisten we op dat moment niet.’

Muriel: ‘Vanaf het moment dat duidelijk was dat de DNA-verandering ziekteveroorzakend was, konden we wél een heel duidelijk advies geven en het familieonderzoek starten. Als in een familie een erfelijke aanleg voor kanker bekend wordt, heeft dit vanzelfsprekend een enorme impact. Wij ondersteunen families daarin. We brengen samen met de patiënt de familie in kaart, stellen een familiebrief op die naar familieleden wordt verstuurd en bieden iedereen counseling aan en gericht dragerschaponderzoek, een DNA-bloedtest. Daarin proberen we mensen zo goed mogelijk te begeleiden, door

ze voorlichting te geven en psychische ondersteuning te bieden. Uiteraard worden mensen opgenomen in de periodieke screenings, in dit geval jaarlijks.’

Anja: ‘In iedere levensfase dienen zich andere vraagstukken aan. Omdat mevrouw Van Wensveen als gendragster een verhoogd risico heeft op eierstokkanker, hebben we haar aangeraaden om haar eierstokken en eileiders te laten verwijderen. De kans om eierstokkanker met periodieke controles in een vroeg stadium te ontdekken is klein, en als je het ontdekt, is het vaak in een laat stadium.’

Muriel: ‘Voor Annamarie spelen weer hele andere vragen. Zij is nu 32 jaar en bevindt zich in de levensfase van kinderen krijgen. Voor haar is invulling geven aan haar kinderwens nu haar voornaamste dilemma. Wij adviseren vrouwen om het proces stap voor stap te doorlopen en goed te kijken naar waar ze in hun leven staan. De meeste vrouwen, ook Annamarie, kunnen dat goed aan.’