

2. Mammacarcinoom en/of Ovariumcarcinoom in de Familie

Richtlijn 2012

Voor de meest recente informatie betreffende dit hoofdstuk wordt verwezen naar de landelijke richtlijn mammacarcinoom:

www.richtlijndatabase.nl/richtlijn/mammacarcinoom/index.html

en de landelijke richtlijn erfelijk en familiair ovariumcarcinoom:

www.oncoline.nl/erfelijk-en-familiair-ovariumcarcinoom

Kenmerken

Prevalentie:

- Ongeveer 15% van alle patiënten met mammacarcinoom heeft een eerste- of tweedegraads familielid met mammacarcinoom. In slechts 5-10% van alle gevallen is een (meestal autosomaal dominante) erfelijke oorzaak aantoonbaar

Risico voor familieleden op mamma- of ovariumcarcinoom:

- Het risico op mammacarcinoom is onder andere afhankelijk van het aantal verwanten met mammacarcinoom, de graad van verwantschap, het voorkomen van bilateraal mammacarcinoom en de diagnoseleeftijd. Afhankelijk van de hoogte van het risico (gebaseerd op algoritmen zoals het BOADICEA programma) worden controleadviezen gegeven
- Een zeer sterk verhoogd risico komt ongeveer overeen met een relatief risico (RR) van 6-8, een sterk verhoogd risico met een RR 3-4, een matig verhoogd risico met een RR 2-3 en een licht verhoogd risico met RR <2. Een RR van 1 komt in Nederland overeen met een cumulatief lifetime risico (CLTR) van 11% t/m 80-jarige leeftijd (IKNL dataset 2005-2009)
- Voor vrouwen met ≥ 2 eerste- en/of tweedegraads verwanten met ovariumcarcinoom (van wie minimaal 1 eerstegraads) in dezelfde tak van de familie wordt het cumulatieve risico op ovariumcarcinoom op meer dan 10% geschat indien geen *BRCA* mutatie is aangetoond
- Voor vrouwen met één eerste- of tweedegraads verwante met ovariumcarcinoom wordt het cumulatieve risico op minder dan 5% geschat indien geen *BRCA*-mutatie is aangetoond

Beleid

Indicatie voor verwijzing naar de klinisch geneticus voor counseling en DNA-diagnostiek

- Hieronder worden de indicaties samengevat voor verwijzing naar de Klinische Genetica. Bij twijfel is altijd telefonisch overleg mogelijk (zie pag. 140). Wees alert op combinatie mammacarcinoom en/of ovariumcarcinoom in de familie en Joodse voorouders. Personen met Joodse voorouders hebben een hogere 'a priori' kans op een erfelijke aanleg vanwege 3 bekende *BRCA1/2* founder mutaties

Preventie mammacarcinoom:

Als op basis van de familiale belasting het CLTR hoger is dan 20%, dan is er een indicatie voor periodieke controles:

- Bij een RR van 2-3 (CLTR circa 20 - 30%) (matig verhoogd) is het advies:
 - Vanaf 40 tot 50 jaar jaarlijks mammografie, aan te vragen door de huisarts
 - Vanaf 50 tot 75 jaar deelname aan bevolkingsonderzoek naar borstkanker
- Bij een RR van 3-4 (CLTR circa 30 - 40%) (sterk verhoogd) is het advies:
 - Vanaf 35-60 jaar, jaarlijks mammografie en klinisch borst-onderzoek, uit te voeren door een specialist op dit terrein
 - Vanaf 60-75 jaar deelname aan het bevolkingsonderzoek naar borstkanker
- Hoewel de waarde van borstzelfonderzoek voor vrouwen met een familiair verhoogd risico niet bekend is, kunnen deze onderzoeken wel in overweging worden gegeven bij familiale belasting en erfelijke aanleg

Preventie adnexcarcinoom:

Periodiek onderzoek adnexeën wordt niet meer geadviseerd:

- Beleid bij geschat cumulatief life time risico >10%: Risico Reducerende bilaterale Salpingo-Oöphorectomie (RRSO)
- De optimale leeftijd voor de RRSO moet individueel afgewogen worden bij voorkeur door of in overleg met een gynaecoloog in een gespecialiseerd centrum. De voorlichting moet ingaan op de gevolgen van premature menopauze voor de kwaliteit van leven, op het risico van osteoporose en hart- en vaatziekten, en op de mogelijkheden van hormonale substitutie

Tabel 1. Indicatie voor verwijzing naar de Klinische Genetica indien één van de volgende situaties aanwezig is. Gebruik voor de meest recente gegevens de volgende link:

www.richtlijnen-database.nl/richtlijn/borstkanker/flowcharts_klinischegenetica.html

- Eén patiënt met mammacarcinoom <40 jaar
- Bilateraal mammacarcinoom met eerste tumor <50 jaar
- Mammacarcinoom met meerdere tumoren in 1 borst met eerste tumor <50 jaar
- Triple negatief* mammacarcinoom <60 jaar
- Mammacarcinoom <50 jaar en prostaatcarcinoom <60 in dezelfde tak van de familie
- Man met mammacarcinoom
- Twee of meer eerstegraads verwanten met mammacarcinoom beiden gediagnosticeerd voor het 50e jaar
- Drie of meer eerste- en tweedegraads verwanten in dezelfde tak van de familie met mammacarcinoom, waarvan ten minste één tumor voor het 50e jaar is vastgesteld
- Eén patiënt met epitheliaal ovarium / tuba / extra-ovarieel primair peritoneaal carcinoom, ongeacht diagnoseleeftijd

* Triple negatief: geen expressie van oestrogeenreceptor (ER neg), progesteronreceptor (PR neg) en humaan epidermale groeifactorreceptor 2 (HER2Neu neg)

Websites

- www.borstkankervereniging.nl
- www.brca.nl
- www.kwf.nl/kanker/borstkanker

Literatuur

1. Richtlijnen Mammacarcinoom 2012, update 2016
www.richtlijnen-database.nl/richtlijn/mammacarcinoom/index.html
2. Richtlijn Erfelijk en Familiair Ovariumcarcinoom 1.0
www.oncoline.nl/erfelijk-en-familiair-ovariumcarcinoom
3. Sharma P, Klemp JR, Kimler BF et al. Germline *BRCA* mutation evaluation in a prospective triple-negative breast cancer registry: implications for hereditary breast and/or ovarian cancer syndrome testing. *Breast Cancer Res Treat.* 2014; 145: 707-14
4. www.cijfersoverkanker.nl