

# Huisarts speurt mee naar vrouwen met verhoogd risico op kanker

De techniek van het opsporen van genetische afwijkingen zit in een stroomversnelling. Margreet Ausems, klinisch geneticus en hoofd oncogenetica aan het Universitair Medisch Centrum Utrecht, onderstreept het belang van opsporing van mensen met een verhoogd risico op kanker door een genetische aanleg.

“De techniek van het opsporen van genetische afwijkingen is aan het veranderen. Het wordt steeds makkelijker om meerdere genen tegelijk te testen en de uitslagtermijnen worden korter. Er zijn meer genen bekend die kanker kunnen veroorzaken, waardoor de diagnostische mogelijkheden aanzienlijk toenemen.” Klinisch geneticus Margreet Ausems combineert patiëntenzorg met onderzoek en stuurt daarnaast het team van de sectie oncogenetica aan het UMC Utrecht aan. Ze vertelt gepassioneerd over de ontwikkelingen in haar vakgebied. “In ons laboratorium doen wij al enige tijd onderzoek naar het BRCA1- en BRCA2-gen. Dat zijn de twee belangrijkste hoogrisicogenen voor borstkanker en eierstokkanker. We weten dat een deel van de vrouwen en mannen met borstkanker en een deel van de vrouwen met eierstokkanker drager is van een afwijking in een van

krijgt, denk je al gauw dat het wel erfelijk móét zijn, omdat je nog zo jong bent. Dat is lang niet altijd aantoonbaar.” Als de chirurg aanwijzingen heeft dat de ziekte erfelijk zou kunnen zijn, worden patiënten met borstkanker tegenwoordig meestal snel na de diagnose naar de klinisch geneticus verwezen. Dat kan zijn omdat de patiënt jong is, de tumor bepaalde kenmerken heeft die in die richting wijzen, er een ‘familieverhaal’ is of een combinatie van die factoren. “Het is goed om je te realiseren dat het om een relatief kleine groep gaat: vijf tot tien procent van de borstkankerpatiënten. Maar het is wel belangrijk dat die groep opgespoord wordt en vroeg in het traject bij de klinisch geneticus terecht komt. Wij kunnen de patiënten dan ook heel snel, nog voordat er een operatie plaatsvindt, informeren over de consequenties van DNA-onderzoek en dit onderzoek met spoed inzetten als de

handelingen al achter de rug waren. “Als de erfelijkheid eerder was aangetoond, had je misschien andere keuzes gemaakt. Als je bijvoorbeeld voor een preventieve operatie had willen kiezen, is het jammer dat je al bestraald bent. Daarom is het goed dat de laatste jaren het ‘spoedtraject’ steeds gangbaarder is geworden.”

## Nieuwe richtlijn

Ook voor de grote groep vrouwen bij wie met de huidige technieken geen genafwijking wordt aangetoond, is de uitslag belangrijk. “Vaak zijn er toch adviezen nodig voor dochters en zussen, want al vinden we geen genafwijking, dan nog kan er een ‘familieverhaal’ zijn. We kunnen de kans op borstkanker inschatten voor familieleden en op grond daarvan adviezen geven. Extra controles vanaf een bepaalde leeftijd, bijvoorbeeld.”

Ausems vindt het belangrijk om na te gaan wát iemand precies wil weten. “Wat zijn haar specifieke vragen en behoeften? Wat is globaal haar kennis en achtergrond? Als je mensen een ongunstige uitslag moet geven, probeer ik dat zo te doen dat de patiënt en de familie ermee verder kunnen.”

In 2015 is er een richtlijn erfelijk en familiair ovariumcarcinoom gekomen. Alle nieuw gediagnosticeerde vrouwen met eierstokkanker moeten standaard – ongeacht hun leeftijd of familiegeschiedenis – doorgestuurd worden naar de klinisch geneticus. Tien tot vijftien procent van de patiënten met eierstokkanker heeft een erfelijke BRCA1/2-mutatie. Daarnaast zijn er nog andere



Bij vijf tot tien procent van de borstkankerpatiënten speelt erfelijkheid een rol. Het is belangrijk dat zij vroeg in het traject bij de klinisch geneticus terechtkomen, benadrukt Margreet Ausems van UMC Utrecht.

factoren die voor erfelijkheid kunnen zorgen bij het ovariumcarcinoom. “Alle centra zijn nu bezig om die richtlijn te implementeren en ervoor te zorgen dat gynaecologen vrouwen ook daadwerkelijk wijzen op de mogelijkheid. Dat gaat steeds beter.” Vrouwen die ooit eierstokkanker gehad hebben en genezen zijn, weten vaak niet dat ze drager kunnen zijn van een genafwijking. Als ze dat zijn, hebben ze een hoger risico op borstkanker. Daar komt bij dat er consequenties zijn voor kinderen en andere familieleden: zij kunnen ook drager zijn. “Als de ziekte terugkeert, heb je tegenwoordig bovendien andere medicatie als je een BRCA1/2-mutatie hebt; deze mutatie kan namelijk ook niet erfelijk zijn. Patiënten blijken daar veel baat bij te hebben. Maar dan moet je het wel wéten.”

## Via de huisarts

Alle reden dus – preventie voor familie en extra behandelopties – om alle vrouwen met eierstokkanker te testen op BRCA1- en BRCA2-mutaties. “Vrouwen die genezen zijn, wil je ook graag wijzen op de mogelijkheid om genetisch onderzoek te laten doen. Daarom zijn we de ABE-studie gestart: Actieve Benadering door de huisarts van vrouwen die in het verleden zijn behandeld voor eierstokkanker. Het is een innovatieve manier om mensen proactief op te sporen. “We vragen huisartsen in onze regio om te kijken of er vrouwen in hun praktijk zijn die in het verleden eierstokkanker gehad hebben en om die vrouwen te wijzen op de mogelijkheid om genetisch onderzoek te laten doen. Ik ben benieuwd wat huisartsen daarvan vinden. En natuurlijk ook hoe vrouwen

er zelf over denken. Want het is nogal wat als je tien jaar ziektevrij bent en je huisarts vraagt je om onderzoek te laten verrichten dat misschien consequenties heeft.”

Ausems is blij dat de respons onder huisartsen positief is. Want als vrouwen met eierstokkanker niet meer onder controle zijn in het ziekenhuis, zijn zij alleen via de huisarts te bereiken. “Kanker is niet te voorkomen, dat is een illusie, maar nog meer mensen met een genetisch verhoogd risico tijdig opsporen, dát kunnen we wel.” <<

Tekst: Els van Thiel

*“Al vinden we geen genafwijking, dan nog kan er een ‘familieverhaal’ zijn”*

deze genen. Als er een kans is dat de ziekte erfelijk is, is het belangrijk om die vrouwen te herkennen en erfelijkheids-onderzoek aan te bieden. Dat heeft consequenties voor de patiënt zelf én voor de familieleden.”

## Spoedtraject

Mensen schatten de kans dat borstkanker erfelijk is vaak te hoog in, merkt Ausems. “Als je op je zesentertigste borstkanker

patiënt dat wil. Op dat moment kunnen vrouwen iets met de uitslag. Sommigen kiezen op grond daarvan voor een gelijktijdige preventieve operatie van de gezonde borst, dus voor een dubbelzijdige amputatie. Als wij inderdaad zo’n BRCA-mutatie vinden, is er ook een verhoogde kans op eierstokkanker. Ook daar kunnen we adviezen over geven.” Vroeger kwamen patiënten pas bij de klinisch geneticus terecht als alle be-