

Kanker in de familie

is het erfelijk?

KWF
KANKER
BESTRIJDING



Inhoud

| | |
|---|----|
| Voor wie is deze brochure? | 3 |
| Hoe ontstaat kanker? | 4 |
| Kanker in de familie | 6 |
| Hoe ontstaat een erfelijke aanleg? | 9 |
| Erfelijke borst- en eierstokkanker | 12 |
| Erfelijke dikkedarmkanker: HNPCC | 14 |
| Erfelijke dikkedarmkanker: FAP | 16 |
| Erfelijk melanoom | 18 |
| Andere soorten erfelijke kanker | 20 |
| Erfelijke syndromen met tumorvorming | 23 |
| Erfelijkheidsonderzoek | 24 |
| Overwegingen bij erfelijkheidsonderzoek | 28 |
| Maatschappelijke gevolgen | 33 |
| Wilt u meer informatie? | 36 |

KWF Kankerbestrijding is de stuwende kracht achter kankerbestrijding in Nederland. Ons doel: minder kanker, meer genezing en een betere kwaliteit van leven.

KWF Geverslijn: 0900 - 202 00 41 (€ 0,01/m)

Giro 26000

KWF Kanker Infolijn 0800 - 022 66 22 (gratis)

Informatie en advies voor kankerpatiënten

www.kwfkankerbestrijding.nl

Voor wie is deze brochure?

Deze brochure is bedoeld voor mensen die meer willen weten over erfelijkheid bij kanker. Dit kan zijn omdat zij zelf kanker hebben (gehad) of omdat familieleden kanker hebben (gehad). Deze brochure is ook geschikt voor anderen die meer willen weten over kanker en erfelijkheid.

In Nederland wordt elk jaar bij ongeveer 73.000 mensen kanker vastgesteld. Bij het ontstaan van kanker kunnen diverse factoren een rol spelen, waaronder ook een erfelijke aanleg. Als verschillende familieleden kanker hebben (gehad), rijst nogal eens de vraag of de ziekte misschien erfelijk is. Meestal is dit niet het geval.

Bij ongeveer 5% van alle mensen met kanker is een erfelijke aanleg wél de belangrijkste oorzaak van de ziekte.

Deze brochure geeft informatie over wat er op dit moment bekend is over de rol van erfelijkheid bij het ontstaan van kanker. Daarnaast geeft de brochure beknopte informatie over verschillende soorten erfelijke kanker. Bovendien kunt u lezen wat u kunt doen, als u vermoedt dat er in uw familie een erfelijke soort kanker voorkomt.

Misschien heeft u na het lezen van deze brochure nog vragen. Als dat vragen zijn over uw eigen diagnose, behandeling of erfelijkheidsonderzoek, stel die dan aan uw eigen specialist(en). Schrijf uw vragen vooraf op, zodat u niets vergeet. Kijk voor meer algemene vragen over kanker en erfelijkheid op www.kwfkankerbestrijding.nl of neem contact op met de voorlichtingscentra die achter in deze brochure staan vermeld.

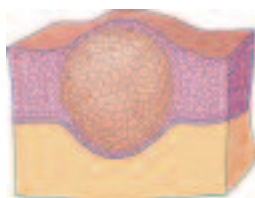
Deze brochure is een uitgave van KWF Kankerbestrijding en is tot stand gekomen met medewerking van deskundigen uit diverse beroepsgroepen, waaronder (huis)artsen, klinisch genetici, genetisch consultants, psychologen, voorlichters en preventiemedewerkers, en vertegenwoordigers van patiëntenorganisaties.

Hoe ontstaat kanker?

Kanker is een verzamelnaam voor meer dan honderd verschillende ziekten. Al deze verschillende soorten kanker hebben één gemeenschappelijk kenmerk: een ongeremde deling van lichaamscellen.

Celdeling

Ons lichaam is opgebouwd uit miljarden bouwstenen: de cellen. Voortdurend maakt ons lichaam nieuwe cellen. Op die manier kan het lichaam groeien en beschadigde en verouderde cellen vervangen. Nieuwe cellen ontstaan door celdeling. Bij celdeling ontstaan uit één cel twee nieuwe cellen, uit deze twee cellen ontstaan er vier, dan acht, enzovoort.



Goedaardig gezwel

De gevormde cellen dringen omliggend weefsel niet binnen.



Kwaadaardig gezwel

De cellen dringen omliggend weefsel wel binnen.

Geregelde celdeling

Gewoonlijk regelt het lichaam de celdeling goed. Elke celkern bevat informatie die bepaalt wanneer de cel moet gaan delen en wanneer zij daar weer mee moet stoppen. Deze informatie ligt vast in onze genen en behoort tot de erfelijke eigenschappen van mensen.

Ontregelde celdeling

Bij zoveel miljoenen celdelingen per dag, kan er iets mis gaan. Dit kan door toeval, maar ook door allerlei schadelijke invloeden: bijvoorbeeld door roken of zonlicht. Doorgaans zorgen 'reparatiegenen' voor herstel van de schade. Soms echter faalt dat beschermingssysteem. Dan gaan genen die de deling, groei en ontwikkeling van een cel regelen, fouten vertonen. Treden er verschillende van dat soort fouten op in dezelfde cel, dan gaat deze zich overmatig delen en ontstaat er een **gezwel** of **tumor**.

Goed- en kwaadaardig

Er zijn goedaardige en kwaadaardige gezwellen of tumoren. Alleen bij kwaadaardige tumoren is er sprake van kanker. Tumor is een ander woord voor gezwel.

- **Goedaardige** gezwellen, bijvoorbeeld wratten, groeien niet door andere weefsels heen en verspreiden zich niet door het lichaam. Wél kan zo'n tumor tegen omliggende weefsels of organen drukken. Dit kan een reden zijn om het gezwel te verwijderen.
- Bij **kwaadaardige** tumoren zijn de genen die de cellen onder controle houden zodanig beschadigd, dat de cellen zich zeer afwijkend gaan gedragen. Zij kunnen omliggende weefsels en organen binnendringen en daar ook groeien. Bovendien kunnen cellen van zo'n tumor losraken. Die kankercellen kunnen elders in het lichaam terechtkomen en ook daar uitgroeien tot gezwellen. Dit zijn **uitzaaiingen** (metastasen).

Kanker in de familie

Verwanten

Bij een erfelijke soort kanker kan de aanleg van ouder op kind worden doorgegeven. Bij een erfelijke aanleg gaat het dus altijd om verwanten. Dat zijn familieleden met gemeenschappelijke (groot)ouders. Dus grootouders, kinderen en kleinkinderen, maar ook neven, nichten, tantes en ooms.

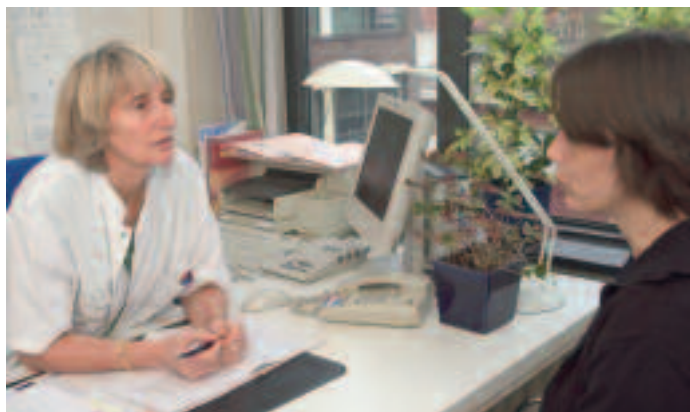
Eerste- en tweedegraads

Is er een directe lijn (bijvoorbeeld ouder-kind, broer-zus), dan spreekt men van eerstegraads verwanten. Zit er één schakel tussen (bijvoorbeeld grootouder-kleinkind, neef-nicht of neef/nicht-tante/oom) dan gaat het om tweedegraads verwantschap.

Kanker is een veelvoorkomende ziekte in ons land. In veel families zijn er familieleden die kanker hebben (gehad). Maar wanneer is dit te wijten aan toeval? En wanneer 'zit kanker in de familie', ofwel: wanneer moet u denken aan de mogelijkheid van een erfelijke aanleg?

Meestal is er geen sprake van een erfelijke aanleg. Omdat gemiddeld een op de drie mensen ooit kanker krijgt, is de kans vrij groot dat verschillende familieleden kanker hebben (gehad) of krijgen. Vooral wanneer u een grote familie heeft. Als familieleden uiteenlopende soorten kanker hebben (gehad) is er meestal sprake van toeval. Want erfelijke kanker uit zich doorgaans als één bepaalde soort kanker, of als een specifieke combinatie van soorten kanker (zie kader op pagina 8).

Als één bepaalde soort kanker veel in een familie voorkomt, is dit echter evenmin altijd erfelijk bepaald. Het kan te maken hebben met bepaalde leefgewoonten in een familie. Als veel familieleden roken, kan longkanker vaker voorkomen dan in families met weinig rokers. Verder kunnen bepaalde lichamelijke eigenschappen in een familie mensen gevoelig(er) maken voor bepaalde kankerbevorderende risicofactoren. Mensen in een familie met een lichte huid lopen bijvoorbeeld meer risico op huidkanker door te veel zon, dan mensen die van nature een donkerder huid hebben.



Vaker kanker in één familie

Als er in één familie verschillende verwanten kanker hebben (gehad), kan dit te maken hebben met:

- Puur toeval, bijvoorbeeld wanneer een vader longkanker heeft en zijn dochter borstkanker.
- Het feit dat verscheidene familieleden een gewoonte hebben die het risico op een bepaalde soort kanker verhoogt, zoals roken.
- Een lichamelijke eigenschap in de familie, waardoor die familie gevoeliger is voor bepaalde kankerbevorderende invloeden. Bijvoorbeeld een lichte huid, die mensen gevoeliger maakt voor zonlicht.
- **Erfelijke kanker:** een erfelijk bepaalde verhoogde gevoeligheid voor het ontstaan van een bepaalde soort kanker. Bijvoorbeeld wanneer een moeder en haar twee dochters op jonge leeftijd borstkanker hebben (gehad).

Erfelijke kanker

Wanneer verwanten uit verschillende generaties één bepaalde soort kanker hebben (of specifieke soorten kanker die met elkaar samenhangen), is de mogelijkheid van erfelijke kanker aannemelijker.

Een erfelijke aanleg voor een bepaalde soort kanker kan van ouder op kind worden doorgegeven (overerving). Bij ongeveer 5% van alle mensen met kanker is sprake van erfelijke kanker.

Erfelijke kanker wordt meestal op jongere leeftijd ontdekt dan niet-erfelijke kanker: vaak vóór het vijftigste jaar.

Bij sommige veelvoorkomende soorten kanker, zoals longkanker, is een erfelijke aanleg zelden aan de orde. Daarentegen zijn borstkanker, eierstokkanker, dikkedarmkanker, baarmoederkanker, melanoom en prostaatcancer voorbeelden van soorten kanker waarbij erfelijke aanleg een rol kan spelen. Daarnaast is er een aantal zeldzame erfelijke aandoeningen die een groot risico met zich meebrengen op

Veelvoorkomende soorten kanker

Borstkanker, dikkedarmkanker en prostaatcancer komen veel voor. Daarom zal het meestal op toeval berusten wanneer een van deze soorten kanker vaker voorkomt binnen één familie. Soms speelt erfelijke aanleg echter wel een rol.

het krijgen van een bepaalde soort kanker. Meer uitleg over deze ziektes vindt u verderop in deze brochure.

Kenmerken die wijzen op een mogelijk erfelijke oorzaak van kanker

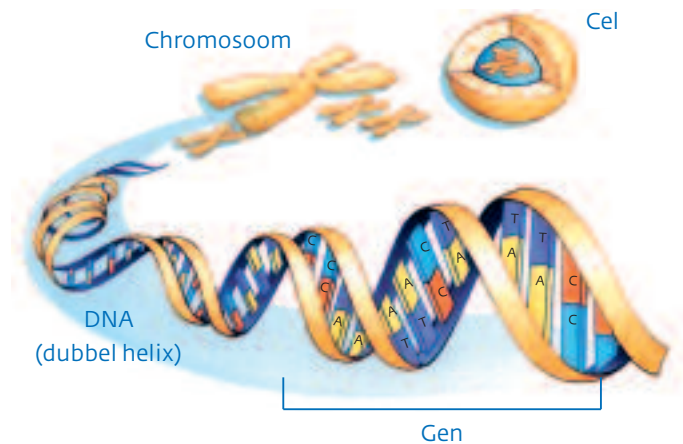
| | |
|--|---|
| <ul style="list-style-type: none">• Het voorkomen van dezelfde soort kanker bij twee of meer naaste verwanten | Bijvoorbeeld borstkanker, dikkedarmkanker, melanoom, prostaatkanker of retinoblastoom (een zeldzame oogtumor) |
| <ul style="list-style-type: none">• Het in de familie (of bij één patiënt) voorkomen van een specifieke combinatie van verschillende soorten kanker | Specifieke combinaties: <ul style="list-style-type: none">• borst- en eierstokkanker• dikkedarm- en baarmoederkanker |
| <ul style="list-style-type: none">• Het voorkomen van kanker op relatief jonge leeftijd | Meestal vóór het 50 ^e jaar |
| <ul style="list-style-type: none">• Meerdere tumoren in één orgaan | Bijvoorbeeld meerdere dikke darmtumoren |
| <ul style="list-style-type: none">• Tumoren in twee dezelfde organen | Bijvoorbeeld in beide borsten |
| <ul style="list-style-type: none">• Het voorkomen van een voor het geslacht zeldzame soort kanker | Bijvoorbeeld borstkanker bij een man |

Hoe meer verschillende kenmerken uit de tabel van toepassing zijn, hoe groter de kans dat er sprake is van een erfelijke aanleg.

Hoe ontstaat een erfelijke aanleg?

Ons lichaam telt miljarden cellen. In de kern van die cellen zit ons erfelijk materiaal. De drager van dat erfelijk materiaal noemen we **DNA**. DNA bestaat uit zeer lange ketens van chemische bouwstenen. Die ketens zijn in de celkern opgeslagen in de vorm van compacte pakketjes: de chromosomen.

Mensen hebben 46 chromosomen: 23 zijn afkomstig van de vader en 23 van de moeder. De chromosomen vormen 23 paren. Ons erfelijk materiaal hebben we dus 'dubbel'.



Schematische weergave van een gen gelegen op het DNA van de chromosomen in de kern van de cel.

Het DNA vormt afleesbare stukjes informatie die we 'genen' noemen. Elke celkern bevat meer dan 30.000 genen. Elk gen bevat informatie over een bepaalde erfelijke eigenschap. Er zijn onder meer genen die bepalen welke bloedgroep of kleur ogen u heeft.

Genen informeren de lichaamscellen bovendien wanneer ze bepaalde taken moeten uitvoeren. Zo zijn er genen die de cellen aanzetten tot delen. Weer andere genen geven de cellen een signaal wanneer ze moeten stoppen met delen.

Onze genen hebben wij van onze ouders geërfd. Van elk afzonderlijk gen hebben we twee exemplaren: één is afkomstig van onze moeder en één van onze vader.

Die dubbele genenset zit in al onze lichaamscellen, verdeeld over de chromosomen.

Verandering in een gen

In de loop van het leven kan in **een gen in één cel** een verandering ontstaan. Dat wordt een **mutatie** genoemd. Een mutatie kan optreden tijdens de normale celdeling. Maar ook door invloeden van buitenaf: in huidcellen bijvoorbeeld onder invloed van zonlicht en in longcellen onder invloed van roken. Bij een aantal opeenvolgende mutaties in één cel kan kanker ontstaan. Deze mutaties zitten alleen in de beschadigde lichaamscellen. Ze zitten niet in de geslachtscellen (ei- of zaadcellen). Daarom worden ze **niet** doorgegeven aan een volgende generatie. Dergelijke mutaties in genen zijn dus **niet erfelijk**.

Als bij de geboorte **een bepaald gen in alle lichaamscellen** een mutatie heeft die de gevoeligheid voor kanker verhoogt, dan heeft iemand een erfelijke aanleg voor kanker. Die mutatie zat al in de samengesmolten ei- en zaadcel. Iemand heeft dan een verhoogd risico op kanker. Zo'n mutatie kan **wel** worden doorgegeven aan de volgende generatie en is dan **wél erfelijk**.

Hoe verloopt de overerving?

Een erfelijke aanleg voor kanker kan dus worden doorgegeven aan de volgende generatie. De overerving verloopt meestal volgens het **autosomaal dominante patroon**. 'Autosomaal' betekent dat de overerving niet geslachtsgebonden is: zowel mannen als vrouwen kunnen de aanleg doorgeven aan hun kinderen. Zonen en dochters hebben evenveel risico om de mutatie te erven. 'Dominant' betekent dat iemand die één gemuteerd gen heeft geërfd, dus van één van de ouders, een erfelijke aanleg voor kanker heeft. Het gemuteerde gen 'overheerst' (= dominant over) het gezonde gen dat van de andere ouder afkomstig is.

Als één van de ouders een erfelijke aanleg voor kanker heeft, dan heeft elk kind 50% kans om deze aanleg (het gemuteerde gen) te erven. Dat wil dus zeggen dat de kans om de aanleg **niet** te erven eveneens 50% is. Daarom hoeven niet alle nakomelingen van een persoon met erfelijke kanker het veranderde gen te hebben geërfd.

Spontane mutatie

Een enkele keer ontstaat erfelijke kanker zonder dat één van de ouders de aanleg heeft. Dat wordt een **spontane mutatie** genoemd. De mutatie kan bijvoorbeeld zijn ontstaan in de eicel van de moeder, of in de zaadcel van de vader of vrijwel onmiddellijk nadat eicel en zaadcel zijn samengesmolten. Een spontane mutatie kan vervolgens worden doorgegeven aan volgende generaties.

Drager

Wie bij de geboorte een bepaalde mutatie in zijn erfelijk materiaal heeft, is gevoeliger voor het ontstaan van een bepaalde soort kanker. Mensen met de mutatie worden ook wel (risico)drager genoemd. Het gemuteerde gen kan worden doorgegeven aan de volgende generatie.



Generatie overslaan?

Iemand die drager is, hoeft niet daadwerkelijk kanker te krijgen. Als bijvoorbeeld opa, dochter en kleindochter alle drie de mutatie hebben, is het mogelijk dat alleen de opa en zijn kleindochter kanker krijgen. Dan **lijkt** het alsof de erfelijke aanleg een generatie heeft overgeslagen.

Erfelijke borst- en eierstokkanker

Circa 5 tot 10% van alle vrouwen met borstkanker of eierstokkanker heeft de ziekte gekregen door een erfelijke aanleg. Bij die aanleg kunnen borstkanker en eierstokkanker gecombineerd voorkomen.

Kenmerken van erfelijke borst- en/of eierstokkanker

Kenmerken die kunnen wijzen op erfelijke borst- en/of eierstokkanker zijn:

- Als een vrouw borst- of eierstokkanker krijgt voor haar 50^e.
- Als zowel borst- als eierstokkanker bij meerdere eerste- en tweedegraads verwanten voorkomen.
- Als een vrouw zowel borst- als eierstokkanker krijgt.
- Als iemand in beide borsten kanker krijgt.
- Als er in de familie een man is met borstkanker.

Genmutatie

Er zijn twee genen waarvan nu bekend is dat een mutatie daarin erfelijke borst- en/of eierstokkanker kan veroorzaken: het BRCA1- en het BRCA2-gen (BRCA = Engelse afkorting van borstkanker).

Slechts bij 15 tot 25% van de mensen die vanwege het vermoeden op erfelijke borst- en/of eierstokkanker DNA-onderzoek ondergaan, wordt een mutatie in een van deze genen gevonden. Gezocht wordt naar andere genen die erfelijke borst- en/of eierstokkanker kunnen verklaren.

Risico om kanker te krijgen

Vrouwen met een mutatie in een van de BRCA-genen hebben 60 tot 80% risico om voor hun 70^e jaar borstkanker te krijgen.

Het risico om eierstokkanker te krijgen is 5 tot 20% (bij een BRCA2-mutatie) of 30 tot 60% (bij een BRCA1-mutatie).

Mannen

Borstkanker komt over het algemeen zeer zelden voor bij mannen. Mannelijke dragers van een mutatie in het BRCA2-gen hebben een risico van ongeveer 7% om borstkanker te krijgen. Bij een mutatie in het BRCA1-gen is dit risico circa 1%.

Voorzorgsmaatregelen

Is bij een vrouw erfelijke aanleg bewezen of aannemelijk, dan zijn er maatregelen mogelijk:

- Regelmatige controle-onderzoeken van de borsten en/of de eierstokken: dit is bedoeld om als er kanker ontstaat de ziekte zo vroeg mogelijk te ontdekken en te behandelen.
- Operatief laten verwijderen van de borsten en/of de eierstokken en eileiders: dit vermindert het risico op borst- en/of eierstokkanker met meer dan 90%.

Meer informatie

Uitgebreide informatie over erfelijke borst- en/of eierstokkanker vindt u op www.kwfkankerbestrijding.nl.

Erfelijke dikkedarmkanker: HNPCC

Circa 5% van alle mensen met dikkedarmkanker of endeldarmkanker heeft een erfelijke vorm: HNPCC.

Vrouwen met een aanleg voor deze erfelijke vorm hebben ook een verhoogd risico op baarmoederkanker.

HNPCC staat voor 'Hereditair Non-Polyposis Colorectaal Carcinoom'. Dit betekent: 'erfelijke dikkedarmkanker die niet voortkomt uit uitgebreide poliepvorming'. HNPCC wordt ook wel 'Lynch syndroom' genoemd, naar de ontdekker.

Kenmerken van HNPCC

De kans dat bij dikkedarmkanker sprake is van HNPCC is groter wanneer zich **ten minste twee** van de volgende kenmerken voordoen:

- Als drie of meer verwanten in opeenvolgende generaties dikkedarmkanker hebben (gehad), van wie minstens twee eerstegraads familieleden.
- Als dikkedarmkanker of baarmoederkanker wordt ontdekt voor het 50^e jaar.
- Als er naast familieleden met dikkedarmkanker ook een vrouwelijk familielid is dat baarmoederkanker heeft (gehad).
- Als er een darmpoliep (een goedaardig gezwel) wordt ontdekt voor het 40^e jaar.

Genmutatie

Er zijn vier genen bekend waarvan men weet dat een mutatie daarin HNPCC kan veroorzaken: MLH1, MSH2, MSH6 en PMS2. Door de mutatie verricht één van deze 'reparatiegenen' zijn taak (reparatie van DNA-fouten tijdens de normale celdeling) onvoldoende. Bij circa 50% van de mensen die DNA-onderzoek ondergaan in verband met het vermoeden op HNPCC, wordt een mutatie gevonden. Gezocht wordt nog naar meer genen die HNPCC zouden kunnen veroorzaken.

Baarmoederkanker

Baarmoederkanker is kanker van de binnenste slijmvlieslaag van de baarmoeder. Dit is niet hetzelfde als baarmoederhalskanker.

Risico om kanker te krijgen

Mensen met een mutatie in een van de genoemde genen hebben een risico van circa 60 tot 70% om ooit dikke-darmkanker te krijgen.

Vrouwen met zo'n mutatie hebben daarnaast een risico van 30 tot 40% om baarmoederkanker te krijgen; bij een mutatie in het MSH6-gen is dat risico 70%.

Daarnaast zijn er enkele andere soorten kanker die in families met HNPCC iets vaker voorkomen dan normaal. Het kan onder meer gaan om dunnedarmkanker, maagkanker, kanker van de urinewegen en eierstokkanker.

Vorzorgsmaatregelen

Is een erfelijke aanleg bewezen of aannemelijk, dan zijn er maatregelen mogelijk:

- Regelmatige kijkonderzoeken van de dikke darm en voor vrouwen gynaecologisch onderzoek. Deze onderzoeken zijn bedoeld om (voorstadia van) kanker zo vroeg mogelijk te ontdekken en te behandelen.
- Operatieve baarmoederverwijdering.
- In uitzonderlijke omstandigheden: operatieve verwijdering van de dikke darm.

Meer informatie

Uitgebreide informatie over HNPCC vindt u op www.kwfkankerbestrijding.nl.

Erfelijke dikkedarmkanker: FAP

Circa 1% van alle mensen met dikkedarmkanker of endeldarmkanker heeft de ziekte gekregen vanwege Familiaire Adenomateuze Polyposis (FAP).

FAP is een erfelijke aandoening waarbij in de darm honderden tot duizenden goedaardige gezwellen (poliepen of adenomen) voorkomen. Het risico is groot dat een of enkele van deze poliepen op den duur ontaarden in dikkedarmkanker. De poliepen ontstaan meestal tussen het 10^e en 30^e levensjaar. Dikwijls geven ze geen klachten; soms veroorzaken ze veranderingen in het ontlastingpatroon, diarree, buikpijn of bloed en slijm bij de ontlasting.

Kenmerken van FAP

- Iemand heeft meer dan honderd poliepen in de dikke darm en de endeldarm: zogenoemde 'klassieke FAP'.
- Of iemand heeft ongeveer 20 tot 100 poliepen in het deel van de dikke darm rechts in de buik (zie illustratie: 6-1): zogenoemde 'atypische FAP'.
- FAP kan samengaan met huidcysten, veranderingen in het netvlies van het oog, goedaardige bottumoren, poliepen in de twaalfvingerige darm en maag, en bindweefselgezwollen in de buikwand of buikholte.
- Als in de familie dikkedarmkanker op relatief jonge leeftijd (35 tot 45 jaar) vaker voorkomt én uitgebreide poliepvorming is aangetroffen, kan dat wijzen op FAP.

Genmutatie

FAP ontstaat door een mutatie in het APC-gen, dat normaal gesproken de celdeling onder controle houdt.

Risico om kanker te krijgen

Mensen met een erfelijke aanleg voor FAP hebben een risico van bijna 100% om op jonge leeftijd (30 tot 45 jaar) dikkedarmkanker te krijgen.

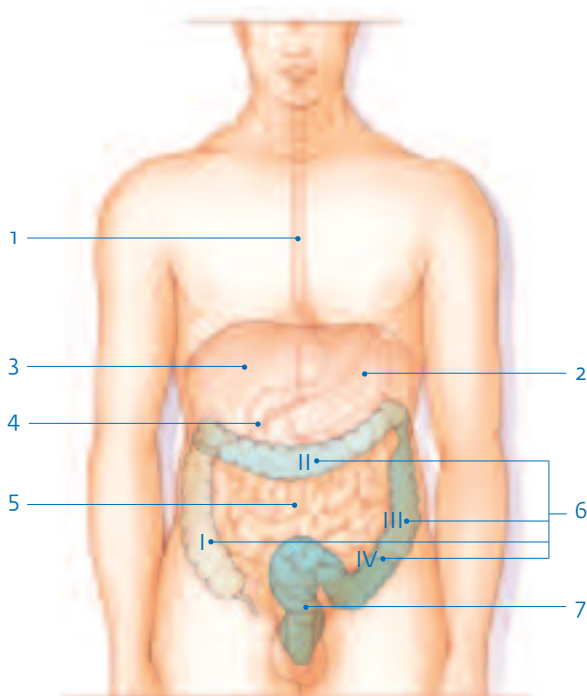
Voorzorgsmaatregelen

Is een erfelijke aanleg bewezen of aannemelijk, dan zijn er maatregelen mogelijk:

- Regelmatige kijkonderzoeken van de dikke darm en de endeldarm vanaf circa 10- à 12-jarige leeftijd. Dit is vooral bedoeld om te volgen of en wanneer zich poliepen ontwikkelen.
- Operatieve verwijdering van de dikke darm en eventueel de endeldarm nadat er poliepen zijn vastgesteld (meestal op 20- à 30-jarige leeftijd).
- Regelmatige kijkonderzoeken van de twaalfvingerige darm vanaf 25- à 30-jarige leeftijd.

Meer informatie

Uitgebreide informatie over FAP vindt u op www.kwfkankerbestrijding.nl.



Het spijsverteringskanaal

1. slokdarm
2. maag
3. lever
4. twaalfvingerige darm
5. dunne darm
6. dikke darm
 - I opstijgend deel
 - II dwarslopend deel
 - III dalend deel
 - IV sigmoïd
7. endeldarm

Erfelijk melanoom

Melanoom is een soort kanker die ontstaat uit pigmentcellen, bijvoorbeeld uit moedervlekken. Een lichte huid en veel blootstelling aan de zon zijn belangrijke risicofactoren. Bij ongeveer 10% van alle mensen met een melanoom is erfelijke aanleg de belangrijkste oorzaak van de ziekte.

Erfelijk melanoom

Erfelijk melanoom wordt ook wel het FAMMM-syndroom genoemd (familial atypical multiple mole melanoma) of het Familiair Dysplastisch Nevus-syndroom.

Kenmerken van erfelijk melanoom

- Een melanoom kan erfelijk zijn als meerdere (eerste-graads) verwanten een melanoom hebben gehad of als iemand meerdere melanomen krijgt.
- Mensen met een erfelijke aanleg voor een melanoom hebben vaak (maar niet altijd!) tientallen onregelmatig begrensde, verschillend gekleurde, grote moedervlekken. Deze moedervlekken kunnen ontaarden in melanomen.
- Erfelijk melanoom ontstaat meestal op relatief jonge leeftijd (vaak tussen 25 en 40 jaar).

Dysplastische nevi

Onregelmatig begrensde, verschillend gekleurde, grote moedervlekken kunnen een kenmerk zijn van een (mogelijk) erfelijke aanleg voor een melanoom.



Genmutatie

Er zijn tot nu toe twee genmutaties bekend die betrokken zijn bij het ontstaan van erfelijk melanoom. Dat zijn het CDKN2A-gen en het CDK4-gen.

Mutaties in het CDK4-gen zijn wereldwijd zeer zeldzaam en worden bij DNA-diagnostiek doorgaans niet onderzocht.

Door een mutatie remt het gen ongewenste celdeling onvoldoende.

Bij 40% van de families van wie een erfelijke aanleg voor een melanoom aannemelijk lijkt, is een mutatie in het CDKN2A-gen aantoonbaar.

Risico om kanker te krijgen

Mensen met een erfelijke aanleg voor een melanoom hebben een risico van circa 70 tot 80% om ooit een melanoom te krijgen.

Bovendien hebben mensen met een specifieke mutatie in het CDKN2A-gen een verhoogd risico (15 tot 20%) om alveesklierkanker te krijgen.

Voorzorgsmaatregelen

Als iemand een (mogelijk) erfelijke aanleg heeft voor een melanoom wordt geadviseerd om:

- De huid jaarlijks te laten controleren door een dermatoloog.
- Zelf de huid eens per twee à drie maanden te bekijken op veranderingen.
- De huid spaarzaam en goed beschermd aan zonlicht bloot te stellen.

Meer informatie

Uitgebreide informatie over erfelijk melanoom vindt u op www.kwfkankerbestrijding.nl.

Andere soorten erfelijke kanker

In dit hoofdstuk komt een aantal andere soorten erfelijke kanker aan bod.

Erfelijke prostaatkanker

Prostaatkanker komt veel voor bij oudere mannen. Over erfelijke prostaatkanker is nog niet zo veel bekend. Men denkt dat bij 5 tot 10% van alle mannen met prostaatkanker een erfelijke aanleg een rol speelt. Om welk gen, of welke genen het zou gaan, is nog niet duidelijk. DNA-onderzoek naar een erfelijke aanleg is dus ook nog niet mogelijk. Wel kan stamboomonderzoek (zie pagina 24) enige duidelijkheid geven.

Negen van de tien mannen met een (mogelijk) erfelijke aanleg voor prostaatkanker (90%) krijgen voor hun 85^e levensjaar prostaatkanker.

Eerstegraads mannelijke verwanten van iemand met (mogelijk) erfelijke prostaatkanker krijgen het advies om eens per twee jaar bloedonderzoek te laten doen (PSA-test), doorgaans vanaf 50-jarige leeftijd. Zijn de PSA-waarden verhoogd, dan volgt nader onderzoek door een uroloog.

Kenmerken van (mogelijk) erfelijke prostaatkanker

- De ziekte komt voor bij drie of meer verwanten.
- Bij twee of drie eerste- of tweedegraads verwanten is prostaatkanker vastgesteld vóór de leeftijd van 55 jaar.

Erfelijke maagkanker

Maagkanker komt in Nederland relatief weinig voor. Bij naar schatting 1 tot 3% van de mensen met maagkanker speelt een erfelijke aanleg een rol. Erfelijke maagkanker is dus een zeldzame aandoening. Er zijn twee soorten erfelijke maagkanker bekend, met enigszins verschillende kenmerken.

Een signaal dat maagkanker erfelijk kan zijn, is zoals bij andere soorten erfelijke kanker wanneer meerdere verwanten (op relatief jonge leeftijd) maagkanker hebben (gehad). Van één soort erfelijke maagkanker is bekend welk gen erbij betrokken kan zijn. Dat is het CDH1/E-cadherin-gen. Met DNA-onderzoek zijn mutaties in dit gen aantoonbaar bij 30% van de mensen bij wie deze soort maagkanker in de familie vaker voorkomt. Draggers van de mutatie hebben naar schatting 70% risico om maagkanker te krijgen. Iemand met een (mogelijk) erfelijke aanleg voor maagkanker krijgt het advies om regelmatig onderzoek van de maag te laten doen. Ook wordt dan regelmatig onderzoek naar de **Helicobacter pylori** geadviseerd. Deze bacterie in de maag kan maagzweren veroorzaken en kan het risico op maagkanker verhogen. De bacterie is te bestrijden met een antibioticum.

Erfelijke nierkanker

(Erfelijke) nierkanker komt in Nederland heel weinig voor. Er zijn twee soorten nierkanker waarbij een erfelijke aanleg een rol kan spelen: niercelkanker en Wilms-tumor.

Erfelijke niercelkanker – Er zijn verschillende typen niercelkanker. Er zijn meerdere genen bekend die betrokken kunnen zijn bij de verschillende typen niercelkanker.

Niercelkanker kan erfelijk zijn wanneer:

- Iemand niercelkanker heeft op jonge leeftijd.
- Iemand meerdere tumoren in één nier heeft.
- Iemand gelijktijdig in beide nieren een tumor heeft.
- Een eerste- of tweedegraads familielid ook niercelkanker heeft (gehad).
- Er sprake is van tumoren in andere organen, zoals bij de ziekte van Von Hippel-Lindau (zie pagina 23).

Wilms-tumor – Een Wilms-tumor is een zeldzame vorm van nierkanker bij kinderen. Bij een deel van de kinderen met deze tumor is deze ontstaan door een erfelijke aanleg, die al dan niet gepaard gaat met aangeboren afwijkingen. Controle-onderzoek bestaat onder meer uit een echografie van de nieren en urine-onderzoek.

Retinoblastoom

Een retinoblastoom is een zeldzame vorm van kanker van het netvlies bij jonge kinderen (jonger dan 5 jaar). Ongeveer 40% van deze kinderen heeft een retinoblastoom gekregen vanwege een erfelijke aanleg: een mutatie in het zogenoemde RB1-gen. Van de kinderen met een erfelijke aanleg voor een retinoblastoom krijgt 90% de ziekte. Zij hebben in hun latere leven ook een verhoogd risico op andere kwaadaardige tumoren, zoals botkanker, kanker van de weke delen of een melanoom (kanker die ontstaat uit pigmentcellen).

Controle-onderzoek bestaat uit regelmatig uitgebreid oogonderzoek (oogspiegelen) onder narcose vanaf de geboorte tot 4-jarige leeftijd.

Kenmerken van erfelijk retinoblastoom

- Een retinoblastoom in beide ogen.
- Meerdere verwanten die een retinoblastoom hebben (gehad).
- Soms kan een kind dat als eerste in de familie een retinoblastoom heeft, ook een erfelijke aanleg hebben. De genmutatie is dan bij dit kind als eerste in de familie ontstaan.

Meer informatie

Kijk voor meer informatie op www.kwfkankerbestrijding.nl.

Erfelijke syndromen met tumorvorming

Er zijn erfelijke aandoeningen die mensen gevoelig maken voor het ontstaan van gezwellen (tumorvorming) op meerdere plaatsen in het lichaam. Die tumoren kunnen goedaardig zijn, maar ook kwaadaardig zijn of dat worden. We noemen er hier drie: de ziekte van Von Hippel-Lindau (VHL) en de syndromen MEN-1 en MEN-2. Het zijn alle drie zeldzaam voorkomende ziektebeelden.

De ziekte van Von Hippel-Lindau (VHL)

Mensen met VHL krijgen vaak allerlei goed- of kwaadaardige tumoren. De plaats waar deze ontstaan, verschilt van persoon tot persoon en van familie tot familie. Het kunnen bijvoorbeeld goedaardige vaatgezwellen zijn in de ogen, de kleine hersenen en/of het ruggenmerg. Ook ontstaan soms met vocht gevulde goedaardige holtes (cysten), bijvoorbeeld in de nieren, de alveesklier of de bijballen. Mensen met VHL hebben bovendien een risico van gemiddeld 30% om niercelkanker te krijgen. Ongeveer 1% van de VHL-patiënten krijgt alveesklierkanker.

MEN-1-syndroom

Bij deze erfelijke aandoening ontstaan gezwellen in hormoonproducerende weefsels en organen. De gezwellen ontstaan vaak in de bijnieren, de alveesklier, de hypofyse en de bijnieren. De gezwellen zijn meestal goedaardig, maar kunnen kwaadaardig worden.

MEN-2-syndroom

Mensen met deze erfelijke aandoening krijgen bijna altijd gezwellen in de schildklier die op den duur vrijwel zeker in kanker ontaarden. Ongeveer de helft van de patiënten krijgt daarnaast een tumor in de bijnieren. Bij een veel kleiner deel ontstaat ook een tumor in de bijnieren.

Meer informatie

VHL, MEN-1 en MEN-2 zijn ingewikkelde syndromen. Uitgebreide informatie vindt u op www.kwfkankerbestrijding.nl.

Syndromen

VHL, MEN-1 en MEN-2 zijn erfelijke syndromen. Een syndroom betekent dat bepaalde verschillende ziekteverschijnselen vaak met elkaar samengaan.

Erfelijkheidsonderzoek

Als u een erfelijke aanleg voor kanker in uw familie vermoedt, bespreek dit dan met uw huisarts of specialist. Vraag of u eventueel in aanmerking komt voor erfelijkheidsonderzoek.

Erfelijkheidsonderzoek wordt verricht in klinisch genetische centra of poliklinieken erfelijke/familiaire tumoren. Voor een bezoek aan zo'n centrum of polikliniek heeft u een verwijzing van uw huisarts of specialist nodig. De adressen vindt u achter in deze brochure.

Wat is erfelijkheidsonderzoek?

Erfelijkheidsonderzoek is erop gericht om te achterhalen of iemand een erfelijke aanleg heeft voor een ziekte en of die aanleg bij meer familieleden voorkomt. Deskundigen gebruiken daarvoor stamboomonderzoek en zo mogelijk ook DNA-onderzoek. Vervolgens geven zij aan welke voorzorgsmaatregelen mogelijk zijn voor degenen met een (mogelijk) erfelijke aanleg voor kanker. Er zijn voorzorgsmaatregelen die gericht zijn op vroege ontdekking en behandeling (controle-onderzoeken). In bepaalde omstandigheden kunt u een operatie overwegen om het risico op kanker aanzienlijk te verminderen.

Klinisch geneticus

Een klinisch geneticus is een arts die gespecialiseerd is in de erfelijkheid van ziekten.

Genetisch consulent

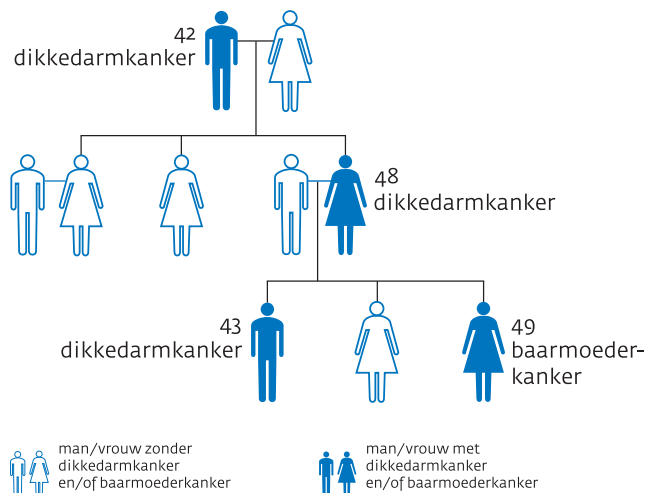
Een genetisch consulent is een verpleegkundige of andere paramedicus die eveneens gespecialiseerd is in erfelijkheidsvraagstukken.

Stamboomonderzoek

Erfelijkheidsonderzoek begint vrijwel altijd met het in kaart brengen van de ziektegeschiedenis van een familie, ofwel stamboomonderzoek. Voor stamboomonderzoek is informatie nodig over het voorkomen van kanker in minstens twee, maar bij voorkeur in drie generaties. Meestal is het nodig daarvoor medische gegevens van familieleden op te vragen. Uiteraard is daarvoor toestemming van de betrokkenen nodig. Soms is stamboomonderzoek onuitvoerbaar omdat er onvoldoende gegevens zijn.

Met behulp van informatie over familieleden die kanker hebben (gehad) - namelijk over de soorten kanker en de leeftijd waarop de ziekte werd vastgesteld - wordt een 'medische stamboom' samengesteld. Een medisch specialist - de klinisch geneticus - of een genetisch consulent

analyseert met die gegevens het patroon waarmee kanker in de familie optreedt. Vervolgens maken zij een inschatting van de kans dat erfelijkheid de oorzaak van de ziekte is. Afhankelijk van de soort(en) kanker waar het om gaat, bepalen ze de mogelijkheid van DNA-onderzoek.



42, 43, 48, 49 = leeftijd waarop de diagnose werd gesteld

Stamboom

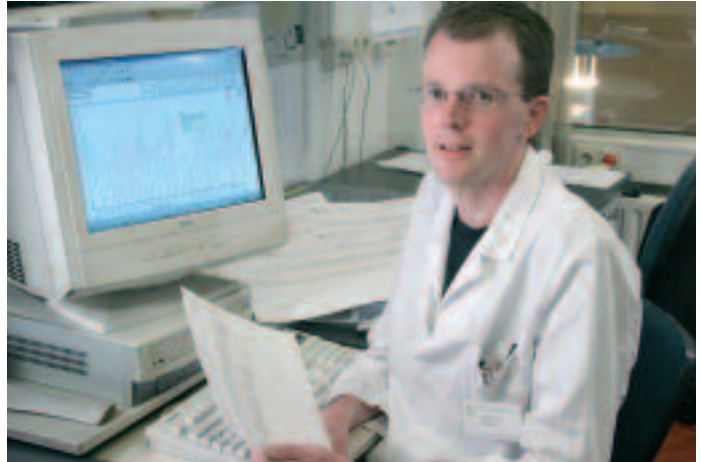
Bij een stamboom-onderzoek kijkt men naar het patroon van voorkomen van kanker in de familie.

DNA-diagnostiek

Over het algemeen komt iemand pas in aanmerking voor DNA-diagnostiek als stamboomonderzoek een erfelijk patroon van kanker laat zien. Er zijn enkele omstandigheden of erfelijke soorten kanker waarbij van die regel kan worden afgeweken.

DNA-diagnostiek kan alleen plaatsvinden voor de erfelijke soorten kanker waarvan bekend is welk gen, of welke genen, daarbij betrokken kunnen zijn. DNA-diagnostiek is erop gericht een eventuele mutatie in het desbetreffende gen op te sporen.

Bij DNA-onderzoek worden eventuele mutaties in de genen opgespoord. Op het beeldscherm is de DNA-volgorde van deze genen als piekenpatroon zichtbaar gemaakt.



In eerste instantie wordt vaak het DNA van één persoon in de familie onderzocht. Meestal iemand die kanker heeft (gehad). Voor het DNA-onderzoek worden twee buisjes bloed afgenomen. In het laboratorium onderzoekt men de DNA-volgorde van het betreffende gen. Door vergelijking met de normale volgorde kan men eventueel een mutatie op het spoor komen. Deze zogenoemde mutatie-analyse neemt meestal enkele maanden in beslag.

Is bij de eerste onderzochte persoon eenmaal een genmutatie vastgesteld, dan kan een mutatie-analyse bij andere familieleden uitsluitel geven over wie wel en wie geen drager is. Omdat dan inmiddels bekend is naar welke specifieke mutatie men in het gen zoekt, is dit onderzoek meestal sneller afgerond.

Reeds onder behandeling

Als iemand gedurende het erfelijkheids-onderzoek onder behandeling of controle is voor kanker, kan de uitslag van het DNA-onderzoek van invloed zijn op de adviezen en behandeling van de ziekte.

Uitslag

Ook al wijst stamboomonderzoek op erfelijke kanker, toch kan slechts bij een deel van de onderzochte families een genmutatie worden gevonden. Dit komt omdat nog lang niet alle genen die erfelijke kanker kunnen veroorzaken, bekend zijn. Daarnaast kunnen de huidige technieken niet altijd alle mutaties in de onderzochte genen opsporen.

Als in de familie **nog niet eerder** een genmutatie is aangetoond, dan kan het DNA-onderzoek voor de eerste onderzochte persoon in principe twee uitkomsten hebben:

1 Er wordt een erfelijke mutatie aangetoond

De erfelijke aanleg is dan niet langer een vermoeden, maar is bewezen. De persoon in kwestie krijgt dan adviezen voor controle-onderzoeken. Welke adviezen dat zijn, hangt af van de soort erfelijke kanker waar het om gaat. Soms zijn er risico-verminderende operaties mogelijk of zelfs wenselijk. Ook dat hangt onder meer af van de betreffende soort kanker.

2 Er wordt geen erfelijke mutatie aangetoond

Het vermoeden van een erfelijke aanleg in de familie is niet bewezen, maar kan op basis van het stamboom-onderzoek evenmin worden uitgesloten. Aan de hand van de stamboom wordt dan bepaald of de adviesvrager een verhoogd risico op kanker heeft. Regelmatige controle-onderzoeken kunnen ook bij deze uitslag het advies zijn. Er kan sprake zijn van een verhoogd risico voor de kinderen van de adviesvrager.

Als bij iemand in de familie de genmutatie **al eerder is aangetoond**, wijst DNA-onderzoek bij ieder volgend familielid dat getest wordt uit of deze drager is of niet. Er zijn dan twee uitslagen mogelijk:

1 De erfelijke mutatie wordt aangetoond

Zie voor uitleg punt 1 hierboven.

2 De erfelijke mutatie wordt niet aangetoond

De onderzochte persoon heeft de aanleg dan niet geërfd. Controle-onderzoeken en eventuele risicoverminderende operaties zijn niet nodig. Ook eventuele kinderen van deze persoon kunnen de erfelijke vorm van de ziekte niet krijgen.

De klinisch geneticus bespreekt de uitslag uitgebreid met u in een persoonlijk gesprek. Bovendien wordt de uitslag na afloop schriftelijk bevestigd.

Overwegingen bij erfelijkheidsonderzoek

Vrije keuze

U bepaalt zelf of u wilt laten uitzoeken of een erfelijke aanleg bij uw ziekte of bij de ziekte in uw familie een rol speelt. Bedenk echter wel dat erfelijkheids-onderzoek niet alleen voor uzelf, maar ook voor uw gezin en familie gevolgen kan hebben. Bijvoorbeeld omdat u doorgaans hun medewerking nodig heeft bij het onderzoek. Of omdat kan blijken dat een of meer familieleden (ook) een erfelijke aanleg hebben.

Erfelijkheidsonderzoek is niet alleen een medisch onderzoek. Het brengt veel emoties met zich mee en roept allerlei vragen op. Wie wil er in de familie wel over praten en wie niet? Wie wil zich laten onderzoeken en wie juist niet. Wat doe ik als ik de erfelijke aanleg heb? Moet ik mijn kinderen bij het onderzoek betrekken? En zo ja: vanaf welke leeftijd kan dat het beste gebeuren?

Behalve emoties en onzekerheden kan erfelijkheidsonderzoek nare herinneringen oproepen. Bijvoorbeeld aan het feit dat familieleden kanker hebben gehad of daar misschien aan zijn overleden. Niet iedereen wil daarmee geconfronteerd worden.

Elk mens heeft het recht om al dan niet op de hoogte te willen zijn van eventuele risico's op ziekten. Maar degene die als eerste van de familie erfelijkheidsonderzoek laat doen, neemt een stap die ook voor andere familieleden consequenties heeft. Zij moeten beslissen over al dan niet meewerken aan het onderzoek. En zodra een erfelijke aanleg wordt aangetoond, stelt dat hen opnieuw voor keuzes. Dit kan acceptatieproblemen geven bij familieleden en kan de onderlinge verhoudingen onder druk zetten.



Houd er rekening mee dat wanneer u als eerste in de familie erfelijkheidsonderzoek laat doen, u hierover zelf contact moet leggen met uw familieleden. Dat geldt zowel voor het verzoek om medewerking aan het onderzoek, als het vertellen van de uitslag, zeker als die consequenties heeft voor uw familieleden. U kunt bij het klinisch genetisch centrum daarvoor een familiebrief krijgen of vragen. In deze brief legt de klinisch geneticus uit wat erfelijkheidsonderzoek inhoudt en wat de gevolgen ervan (kunnen) zijn.

De redenen waarom mensen wel of geen erfelijkheids-onderzoek laten doen, verschillen en zijn zeer persoonlijk. Sommige mensen weten graag waar ze aan toe zijn, om zo controle over hun leven te houden. Anderen voelen zich beter als zij geen weet hebben van een erfelijke aanleg voor kanker.

Een veelgenoemde reden om erfelijkheidsonderzoek te laten doen is de mogelijkheid dat een DNA-test kan uitwijzen dat u (en daarmee ook uw kinderen) de genmutatie niet heeft.

Controle-onderzoek of operatie

Als er in uw familie een mutatie is aangetoond, maar u heeft deze niet, dan zijn controle-onderzoeken bij u niet (meer) nodig.

Als u wel een genmutatie heeft, worden over het algemeen regelmatige controle-onderzoeken geadviseerd. Die controles zijn bedoeld om wanneer (een voorstadium van) kanker ontstaat, de ziekte in een vroeg stadium op te sporen en te behandelen. Die controles kunnen geruststellend zijn. Maar ze kunnen ook spanning, pijn of ongemak met zich meebrengen. Bovendien geven controle-onderzoeken geen garantie op vroegtijdige ontdekking en succesvolle behandeling.

Soms is een operatie mogelijk om het risico op kanker sterk te verminderen. Laat u informeren over de mogelijkheden in uw specifieke situatie. Helaas betekent een risicoverminderende operatie niet altijd dat er helemaal geen risico op deze erfelijke soort kanker meer is.

Juiste keuze?

Het is belangrijk de beslissing of u wel of geen erfelijkheidsonderzoek wilt laten doen, niet te overhaasten. Laat u goed voorlichten. En besef dat er geen 'juiste' keuze is, maar zoek naar de keuze die het beste bij u past.

Betrek, als u dat prettig vindt, mensen uit uw naaste omgeving bij het nadenken over uw keuze. Probeer een keuze te maken waar u helemaal achter staat. Stel uzelf de vraag of dit het juiste moment is om het onderzoek te starten. Bovendien kunt u zich afvragen of en in hoeverre uw naaste en verdere familieleden de uitslag willen weten. Vraag bij afspraken met uw (huis)arts, klinisch geneticus of genetisch consulent iemand mee die u goed kent en bij wie u zich vertrouwd voelt. Samen hoort u meer en kunt u vaak beter vragen stellen. Als u na afloop toch nog met onbeantwoorde of nieuwe vragen zit, schrijf ze dan op en vraag om een vervolgesprek.

Misschien weet u, ondanks de voorlichting die u krijgt, toch niet goed wat te besluiten. Dan kunt u ondersteuning krijgen van een maatschappelijk werker of psycholoog die verbonden is aan het klinisch genetisch centrum of de polikliniek erfelijke/familiaire tumoren.



Na de uitslag

Als erfelijkheidsonderzoek een erfelijke aanleg uitsluit (iemand is dan 'niet-drager') geeft dat vaak een gevoel van opluchting. Maar even vaak voelen niet-dragers zich schuldig ten opzichte van familie- of gezinsleden die de erfelijke aanleg wél hebben. Mensen die erfelijkheidsonderzoek laten doen, houden bovendien rekening met een verhoogd risico. Als zij dat zelf niet blijken te hebben, kan het tijd kosten om daaraan te wennen. Soms moet naar een nieuwe verstandhouding binnen het gezin of familie gezocht worden.

Voor iemand bij wie wél een erfelijke aanleg voor kanker wordt gevonden, is de uitslag meestal een belastende boodschap. Ook wanneer het een bevestiging is van een al langer bestaand vermoeden. Het verwerken van dit nieuws kan tijd kosten. Er gaat van alles spelen. U krijgt adviezen over controle-onderzoeken en u kunt voor de keuze komen te staan of u wel of niet een risicoverminderende operatie wilt ondergaan. Als dat zo is, moet u nadenken over de gevolgen daarvan en het beste moment om u te laten opereren.

Er zijn dragers die zich – zonder dat zij (symptomen van) kanker hebben – toch patiënt voelen en door anderen ook zo behandeld worden.

Ouders kunnen zich schuldig voelen, omdat zij de erfelijke aanleg voor kanker mogelijk aan hun kinderen hebben doorgegeven. Ze kunnen zich zorgen maken over de gezondheid en de toekomst van hun kinderen. En bij iemand die nog geen kinderen heeft, kan het besef risicodrager te zijn, meespelen in de beslissing om wel of geen kinderen te willen krijgen.

Als blijkt dat erfelijke kanker in de familie voorkomt, maar DNA-diagnostiek geen genmutatie(s) aantoot, blijft de onzekerheid over het al dan niet hebben van een erfelijke aanleg bestaan. Het kan een hele tijd duren voordat iemand met die onzekerheid om kan gaan.

Ondersteuning

Voordat u kiest voor erfelijkheidsonderzoek, maar ook na de uitslag, is het belangrijk goed geïnformeerd te zijn over de gevolgen die dergelijk onderzoek kan hebben.

Gezien de mogelijke emotionele belasting en de vele vragen die zullen spelen, kan de klinisch geneticus of genetisch consulent u een gesprek met een maatschappelijk werker of psycholoog aanbieden. Deze gesprekken kunnen bijvoorbeeld gaan over de verschillende keuzen die aan de orde komen, over het informeren van familieleden en over de mogelijke gevolgen die het erfelijkheidsonderzoek kan hebben. De ondersteuning kan ook bestaan uit het leren omgaan met een (mogelijke) erfelijke aanleg voor kanker. U kunt ook zelf om deze ondersteuning vragen, ook voor uw kinderen.

Contact met lotgenoten

Sommige mensen stellen prijs op contact met lotgenoten: mensen die zelf weten hoe het is om met (een erfelijke aanleg voor) kanker te leven. Het uitwisselen van ervaringen en het delen van gevoelens met iemand in een vergelijkbare situatie kunnen helpen de moeilijke periode door te komen. Lotgenoten hebben vaak aan een half woord genoeg om elkaar te begrijpen. Daarnaast kan het krijgen van praktische informatie belangrijke steun geven. Maar anderen vinden contact met lotgenoten te confronterend of hebben er geen behoefte aan.

Bij een erfelijke ziekte zijn lotgenoten vaak in de familie te vinden, maar soms is het prettiger met een buitenstaander te praten. Contact met lotgenoten kan tot stand komen via verschillende patiëntenorganisaties.

Voor informatie over lotgenotencontact:

KWF Kanker Infolijn: 0800 - 022 66 22 (gratis)

(ma – vrij: 9.00 - 12.30 en 13.30 - 17.00 uur)

Maatschappelijke gevolgen

De uitkomsten van erfelijkheidsonderzoek kunnen onder meer aan de orde komen bij het aanvragen, veranderen of afsluiten van een verzekering. Het is daarom van belang dat u voorafgaand aan erfelijkheidsonderzoek wordt voor- gelicht over het doel daarvan en de gevolgen die de uitslag voor u kan hebben.

Verzekeringen

Het hebben van een ziekte of een erfelijke aanleg kan consequenties hebben bij het afsluiten of veranderen van verzekeringen. Dit geldt niet voor het **basispakket van de zorgverzekering**. Elke zorgverzekeraar is verplicht u ongeacht uw gezondheidssituatie te accepteren, tegen dezelfde voorwaarden en premie als ieder ander (acceptatieplicht).

Dat geldt niet voor de **aanvullende zorgverzekering**.

Hiervoor heeft de zorgverzekeraar geen acceptatieplicht. Op grond van uw gezondheidssituatie kan de zorgverzekeraar u weigeren of u slechts accepteren tegen een hogere premie dan gebruikelijk. U bent verplicht eventuele vragen over uw gezondheid of (erfelijke) ziekten in uw gezin naar waarheid te beantwoorden.

Voor het afsluiten van een **levens- of arbeidsongeschikt- heidsverzekering** mogen verzekeraars u nooit verplichten erfelijkheidsonderzoek te ondergaan. Daarnaast is wettelijk vastgesteld bij welke te verzekeren bedragen de verzekeraar vragen mag stellen (de vragengrens).

Onder de vragengrens mag de verzekeraar niet vragen naar het voorkomen van een erfelijke ziekte in uw familie. U hoeft dan ook niet te melden dat erfelijkheidsonderzoek is gedaan, tenzij u reeds erfelijke kanker heeft (gehad). Regelmatige controle-onderzoeken hoeft u evenmin te melden, tenzij hierbij kanker naar voren is gekomen. Als u een risicoverminderende operatie heeft ondergaan, moet u dat wel melden.

Vragengrens

Zie voor actuele informatie over de bedragen waarbij verzekeraars wel of niet naar erfelijke ziektes mogen vragen: www.bpv.nl, klik op 'Verzekeringen' en daarna op 'Erfelijkheidsonderzoek'.

Boven de vragengrens mag de verzekeraar alles vragen en moet u de vragen over uitslagen van erfelijkheidsonderzoek en gezondheidsklachten naar waarheid beantwoorden. Dat geldt ook voor vragen over de gezondheid, overlijdensoorzaak en eventueel erfelijkheidsonderzoek van familieleden. Het al dan niet toekennen van een verzekering of de hoogte van de premie kan afhankelijk zijn van uw antwoord op deze vragen.

Werk

Als u solliciteert, zit u wellicht met de vraag: "Wat moet ik wel en niet vertellen aan mijn potentiële werkgever?". Als (een erfelijke aanleg voor) kanker van invloed zal zijn op het uitoefenen van de functie waarnaar u solliciteert, moet u dit vertellen.

Als u verwacht de functie prima aan te kunnen, hoeft u er niets over te vertellen. De werkgever mag niet vragen naar uw gezondheid. Krijgt u toch te maken met gezondheidsvragen? Dan mag u weigeren om antwoord te geven. Dit kan natuurlijk consequenties hebben voor het verloop van het sollicitatiegesprek. U kunt daarom proberen het gesprek op een ander onderwerp te brengen.

Privacy en rechten

Als de uitslag van het erfelijkheidsonderzoek bij u bekend is, dan moet u in vrijheid kunnen kiezen wat u hiermee wilt. Uw specialisten zullen u hierover adviseren. Als u besluit af te zien van bijvoorbeeld controle-onderzoeken of een behandeling, of liever heeft dat uw gegevens anoniem geregistreerd worden, moet hieraan worden voldaan. U heeft ook het recht om uw gegevens te laten vernietigen. Dit wettelijk vastgelegde recht geldt echter niet als redelijkerwijs aannemelijk is dat het bewaren van die gegevens belangrijk kan zijn voor een ander (bijvoorbeeld een familielid).

Uw arts mag alleen medische gegevens uit erfelijkheids-onderzoek aan derden verstrekken met uw expliciete toestemming. De arts moet wel gegevens doorgeven als hij

hiertoe door de wet, bijvoorbeeld als getuige voor de rechtbank, verplicht wordt.

Brochures

Bij het Breed Platform Verzekerden en Werk (BPV&W) kunt u terecht met al uw vragen over werk en verzekeringen en voor de brochures **Verzekeringen en erfelijkheid** en **Solliciteren en gezondheid: Beter zwijgen of verstandig spreken?**. U vindt de adresgegevens van het BPV&W achter in deze brochure (zie pagina 38).



Wilt u meer informatie?

Heeft u vragen naar aanleiding van deze brochure, blijf daar dan niet mee lopen. Vragen over uw persoonlijke situatie kunt u het beste bespreken met uw huisarts, specialist, klinisch geneticus of genetisch consulent.

KWF Kankerbestrijding

Patiënten met vragen over hun behandeling, maar ook met hun zorgen of twijfels, kunnen bellen met onze **gratis KWF Kanker Infolijn: 0800 - 022 66 22** (ma – vrij: 9.00 - 12.30 en 13.30 - 17.00 uur).

Op onze site: www.kwfkankerbestrijding.nl, vindt u uitgebreide informatie over verschillende soorten erfelijke kanker.

U kunt de voorlichters van de KWF Kanker Infolijn ook spreken op ons kantoor: Delflandlaan 17 in Amsterdam (ma – vrij: 9.00 – 17.00 uur). U kunt daarvoor het beste van tevoren even een afspraak maken.

Via het portaal www.kanker.info kunt u ook snel en gericht naar betrouwbare informatie over kanker zoeken. Het portaal is een gezamenlijk initiatief van KWF Kankerbestrijding, de Vereniging van Integratie Kankercentra (VIKC) en de Nederlandse Federatie van Kankerpatiëntenorganisaties (NFK). Het verbindt de informatie die al voorhanden is op de sites van deze drie organisaties. Daarnaast zijn er links naar andere sites die u ook actuele, betrouwbare en relevante informatie bieden.

Brochures en internetteksten

We hebben over veel onderwerpen gratis aparte brochures of teksten op onze website beschikbaar, waaronder:

- Kanker, wat moet je ervan weten?
- Verder leven met kanker
- Kanker... een crisis in je bestaan
- Registratie van kanker: van groot belang (© VIKC)
- Mensen vertellen over... Kanker en erfelijkheid (hiervoor wordt een vrijwillige bijdrage gevraagd)

Over een groot aantal erfelijke soorten kanker en de behandeling ervan heeft KWF Kankerbestrijding ook informatie beschikbaar als brochure of op onze website, zoals over (erfelijke) borstkanker, (erfelijke) dikkedarmkanker, (erfelijk) melanoom en over MEN-1, MEN-2 en VHL.

Bestellen

U kunt via onze site of de KWF Kanker Infolijn 7 dagen per week, 24 uur per dag kosteloos onze voorlichtingsmaterialen bestellen.

Organisaties en instellingen kunnen uitsluitend schriftelijk of via internet bestellen: www.kwfkankerbestrijding.nl/ bestellen.

Andere nuttige adressen

Integrale kankercentra

In Nederland zijn negen integrale kankercentra (ikc's). Deze centra bieden ondersteuning aan zorgverleners en patiëntenorganisaties in hun regio. De icc's hebben als taak om behandeling, zorg en onderzoek naar nieuwe behandelingen van kanker te verbeteren. De centra organiseren ook activiteiten voor patiënten. Kijk voor meer informatie op www.iKcnet.nl.

Nederlandse Federatie van Kankerpatiëntenorganisaties (NFK)

Binnen de NFK werken 25 patiëntenorganisaties samen. Zij geven steun en informatie, en komen op voor de belangen van (ex-)kankerpatiënten en hun naasten en voor families met een erfelijke soort kanker. De NFK werkt eraan om hun positie in zorg en maatschappij te verbeteren. De NFK en de kankerpatiëntenorganisaties werken samen met en worden gefinancierd door KWF Kankerbestrijding.

NFK

Postbus 8152, 3503 RD Utrecht
T (030) 291 60 90
bureau@nfkpv.nl
www.kankerpatient.nl

Voor informatie over lotgenotencontact:

KWF Kanker Infolijn 0800 – 022 66 22 (gratis)
ma - vrij : 9.00 – 12.30 en 13.30 – 17.00 uur

Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren (STOET)

Deze stichting verzorgt voorlichting over erfelijke vormen van kanker en bevordert en waarborgt de continuïteit van controle-onderzoek van families die belast zijn met een erfelijke aanleg voor kanker. De stichting bevordert daarnaast wetenschappelijk onderzoek op dit gebied en registreert persoons- en medische gegevens van patiënten en familieleden.

STOET

Poortgebouw Zuid
Rijnsburgerweg 10, 2333 AA Leiden
T (071) 526 19 55 of (071) 526 26 87 (ma - do: 9.00 – 17.00 uur)
stoet@xs4all.nl
www.stoet.nl

Erfocentrum

Het Erfocentrum is het Nationale Kennis- en Voorlichtingscentrum op het gebied van erfelijkheid, erfelijke en aangeboren aandoeningen, zwangerschap en medische biotechnologie .

Erfocentrum

Vredehofstraat 31, 3761 HA Soestdijk
Erfolijn: 0900 - 665 55 66 (ma/do: 10.00 - 15.00 uur,
€ 0,25/m)
erfolijn@erfocentrum.nl
www.erfocentrum.nl

Breed Platform Verzekerden en Werk (BPV&W)

Als u vragen heeft omdat u door uw gezondheid problemen heeft met het verkrijgen van werk en/of verzekeringen, dan kunt u voor informatie en advies bellen met het Breed Platform Verzekerden en Werk. Via de website zijn brochures gratis te downloaden.

BPV&W

Postbus 69007, 1060 CA Amsterdam

T 0900 4800 300 (ma - vrij: 12.00 - 20.00 uur, € 0,30/m)

helpdesk@bpv.nl

www.bpv.nl

Klinisch genetische centra en poliklinieken erfelijke/familiaire tumoren

Bij onderstaande instellingen kunt u onder meer telefonisch terecht met vragen over erfelijkheid. Voor een gesprek met een deskundige bij een van deze instellingen heeft u een verwijzing van uw huisarts of specialist nodig.

• Academisch Medisch Centrum (AMC)

Afdeling Klinische Genetica

kamer M1-106

Meibergdreef 9, 1105 AZ Amsterdam

T (020) 566 52 81 of (020) 566 87 26 (ma - vrij: 8.30 - 17.00 uur)

klingen-counsecr@amc.uva.nl

www.amc.nl

• Erasmus MC (centrumlocatie)

Afdeling Klinische Genetica

Westzeedijk 112-114, 3016 AH Rotterdam

T (010) 463 69 15 (ma - vrij: 10.00 - 12.00//14.00 - 16.00 uur)

ervo@erasmusmc.nl

www.erasmusmc.nl/kgen

• Erasmus MC - Daniel den Hoed

Polikliniek Erfelijke Tumoren

Groene Hilledijk 301, 3075 EA Rotterdam

T (010) 439 16 53 (ma/do: 9.00 - 17.00 uur, di: 13.00 - 17.00 uur)

www.erasmusmc.nl

- **Leids Universitair Medisch Centrum (LUMC)**

Afdeling Klinische Genetica

K5R

Postbus 9600, 2300 RC Leiden

T (071) 526 80 33 (ma - vrij: 8.00 - 16.30 uur)

secretariaat.kg@lumc.nl

www.lumc.nl/klingen

- **Nederlands Kanker Instituut -
Antoni van Leeuwenhoek Ziekenhuis**

Polikliniek Familiaire Tumoren

Plesmanlaan 121, 1066 CX Amsterdam

T (020) 512 78 29

pft@nki.nl

www.nki.nl

- **Academisch Ziekenhuis Maastricht**

Afdeling Klinische Genetica

Locatie Maastricht

Postbus 5800, 6202 AZ Maastricht

T (043) 387 58 55 (ma - do: 8.30 - 12.00//13.30 - 16.30 uur//
vrij: tot 16.00 uur)

polikliniek@gen.unimaas.nl

www.azm.nl

Locatie Veldhoven

Postbus 108, 5500 AC Veldhoven

T (040) 888 83 00 (ma - vrij: 8.30 - 12.00//13.30 - 16.30 uur)

www.azm.nl

Locatie Eindhoven

Postbus 6274, 5600 HG Eindhoven

T (040) 214 11 35

www.azm.nl

- **Universitair Medisch Centrum Groningen (UMCG)**

Afdeling Genetica

Postbus 30001, 9700 RB Groningen

T (050) 361 72 29 (ma - vrij: 8.00 - 17.00 uur)

www.umcg.nl

- **Universitair Medisch Centrum St Radboud**

Bureau Polikliniek Familiaire Tumoren
849 Polikliniek Inwendige Specialismen
Postbus 9101, 6500 HB Nijmegen
T (024) 361 39 46 (ma - vrij: 8.30 - 17.00 uur)
agklingen@antrg.umcn.nl
www.humangenetics.nl

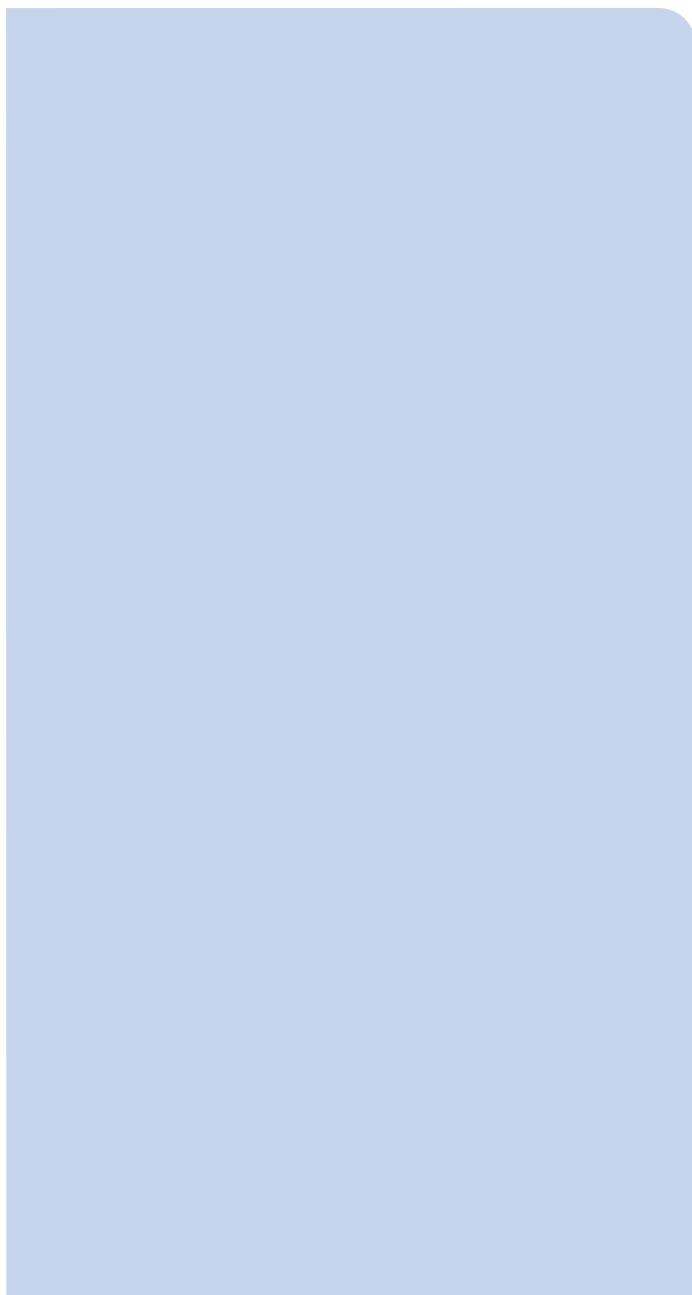
- **Universitair Medisch Centrum Utrecht (UMCU)**

Afdeling Medische Genetica
Locatie Wilhelmina Kinderziekenhuis
huispostnummer: kco4.084.2
Postbus 85090, 3508 AB Utrecht
T (030) 250 38 00 (ma - vrij: 8.30 - 12.00//13.00 - 16.45 uur)
erfadv@umcutrecht.nl
www.umcutrecht.nl/erfelijkheid

- **VU Medisch Centrum (VUmc)**

Centrum Familiaire Tumoren
Afdeling Klinische Genetica
Polikliniek Receptie D
Postbus 7057, 1007 MB Amsterdam
T (020) 444 01 50 (ma - vrij: 8.30 - 12.00//13.00 - 17.00 uur)
www.vumc.nl/klgen

Notities



Notities



KWF Kankerbestrijding

KWF Kankerbestrijding is de stuwende kracht achter kankerbestrijding in Nederland.
Ons doel: minder kanker, meer genezing en een betere kwaliteit van leven.



Kijk op internet

www.kwfkankerbestrijding.nl



KWF Kanker Infolijn: 0800 - 022 66 22 (gratis)

Voor informatie en advies voor kankerpatiënten
ma - vrij: 9.00 - 12.30 en 13.30 - 17.00 uur

Voor bestellen van brochures
7 dagen per week, 24 uur per dag



Bezoekadres (bij voorkeur op afspraak)

Delflandlaan 17, 1062 EA Amsterdam



Bestellingen door organisaties

Fax verzendhuis: (013) 595 35 66

Internet: www.kwfkankerbestrijding.nl/bestellen

bestelcode G86