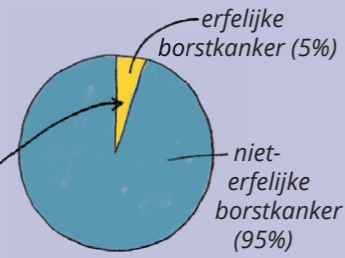


# Informatie over een PALB2-gen mutatie

In Nederland krijgt 1 op de 7 vrouwen (ongeveer 13%) borstkanker. Een klein deel hiervan is veroorzaakt door een **erfelijke aanleg**.



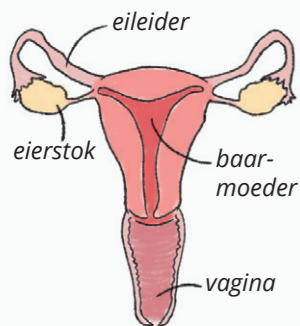
Bij u of in de familie is een erfelijke aanleg voor (met name) borstkanker vastgesteld, namelijk een **DNA-afwijking (mutatie) in het PALB2-gen**.

## Risico's voor vrouwen

**Vrouwen** met een PALB2-mutatie hebben waarschijnlijk een risico van 45-65% om voor het 80e jaar **borstkanker** te krijgen. Het risico is het hoogst als in de familie vaker borstkanker is voorgekomen.

Het is waarschijnlijk dat vrouwen die borstkanker hebben (gehad) en draagster zijn van een PALB2-mutatie een verhoogd risico hebben om opnieuw borstkanker te krijgen.

Daarnaast hebben vrouwen die draagster zijn van een PALB2-mutatie ook een licht verhoogd risico op **eierstokkanker**. In de algemene bevolking krijgt ongeveer 1% eierstokkanker. Het risico op eierstokkanker bij vrouwen met een PALB2-mutatie wordt gemiddeld op minder dan 5% geschat gedurende het leven. Het risico hangt ook af van of er eierstokkanker in de familie voorkomt.

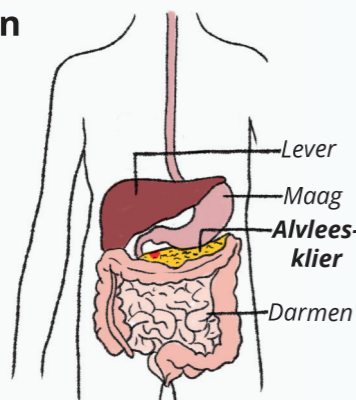


op **eierstokkanker**. In de algemene bevolking krijgt ongeveer 1% eierstokkanker. Het risico op eierstokkanker bij vrouwen met een PALB2-mutatie wordt gemiddeld op minder dan 5% geschat gedurende het leven. Het risico hangt ook af van of er eierstokkanker in de familie voorkomt.

## Voor mannen en vrouwen

**Mannen en vrouwen** met een PALB2-mutatie hebben een licht verhoogd risico op **alvleesklierkanker** (gemiddeld 2 tot 3%).

Als alvleesklierkanker in de directe familie is voorgekomen wordt dit risico hoger ingeschat en worden soms extra medische adviezen gegeven.

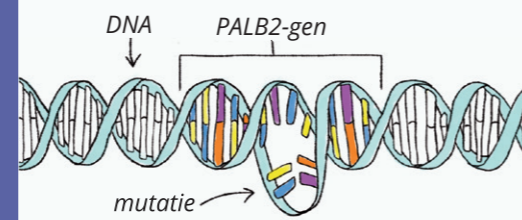


Ik heb een **PALB2-mutatie**.



## DNA, genen en mutaties

Een **gen** is een klein stukje **DNA**. Een afwijking in een gen noemen we een **mutatie** of **pathogene variant**.

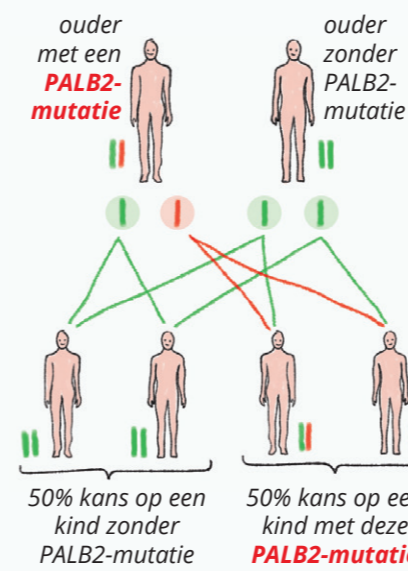


Om het PALB2-gen te onderzoeken, nemen we bloed bij u af. **In bloed zit DNA**, dat in een laboratorium wordt onderzocht.



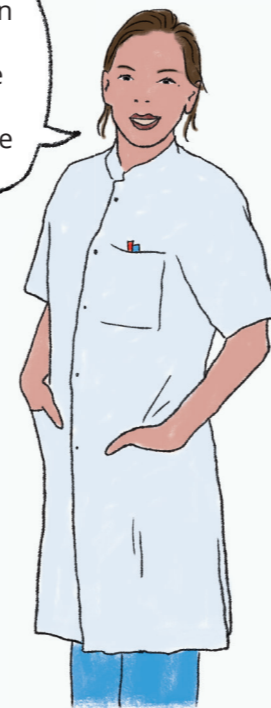
## Hoe erft het over?

Een PALB2-mutatie erft **autosomaal dominant** over. Kinderen van een ouder met een PALB2-mutatie hebben **50% kans** om ook deze PALB2-mutatie te hebben. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.



## Adviezen voor vrouwen

**Vrouwen** met een PALB2-mutatie adviseren we regelmatige controles van de borsten om een tumor vroeg op te sporen.



### Van 30-60-jarige leeftijd adviseren we:

- jaarlijks controle op de mammapoli
- jaarlijks een mammografie (een röntgenfoto van de borsten)
- jaarlijks een MRI-scan van de borsten

### Vrouwen van 60 tot 75 jaar adviseren we:

- jaarlijks controle op de mammapoli
- jaarlijks een mammografie (eventueel afgewisseld met een MRI-scan).

Vrouwen met een PALB2-mutatie kunnen in overleg met hun behandelteam overwegen om de **borsten preventief te laten verwijderen**. Bij het maken van deze beslissing speelt hun leeftijd een rol en hoe vaak borstkanker voorkomt bij familieleden. Draagsters van een PALB2-mutatie kunnen ook de eerste jaren kiezen voor controles en wachten met deze beslissing tot er meer betrouwbare gegevens over het risico beschikbaar komen.

Als **eierstokkanker** in de familie voorkomt worden soms extra medische adviezen gegeven.

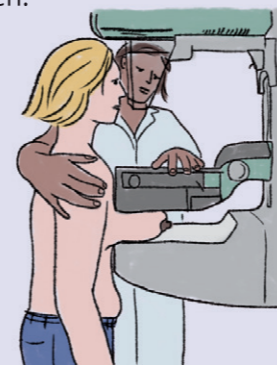
De **mammapoli** is een polikliniek voor borstafwijkingen. U bespreekt hier hoe het met u gaat. Soms wordt er lichamelijk onderzoek gedaan.



Een **MRI-scanner** scant uw borsten. Dit werkt niet met röntgenstraling maar met magneetvelden en radiogolven.



**Mammografie** is een röntgenfoto van de borsten. Hierbij wordt uw borst tussen twee platen gelegd.

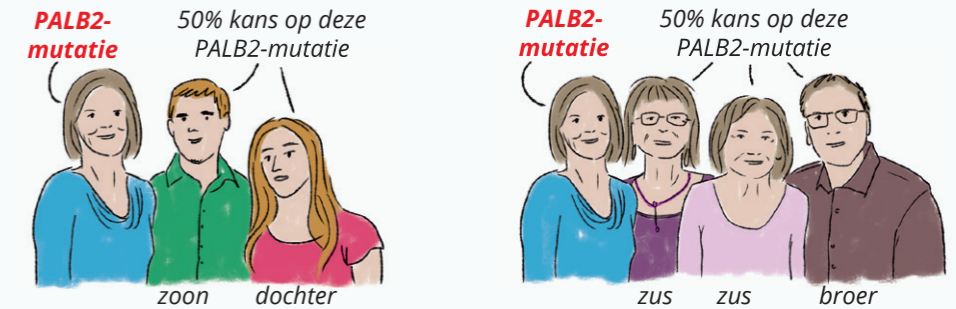


## Wat betekent dit voor familieleden?

**Kinderen en broers en zussen** van een persoon met een PALB2-mutatie hebben **50% kans** om deze mutatie ook te hebben.

Als er een PALB2-mutatie bij u is aangetoond, kunnen familieleden zich ook **laten testen**. Zij kunnen hun huisarts vragen om een verwijzing naar een polikliniek klinische genetica.

Meer over het **informer**en van familieleden vindt u op [www.erfelijkheid.nl/familie-vertellen](http://www.erfelijkheid.nl/familie-vertellen).



## Psychosociale gevolgen

Mensen die ontdekken dat ze een erfelijke aandoening hebben kunnen hiervan **schrikken**. Bij de poliklinieken Klinische Genetica werken ook psychosociaal medewerkers. Zij kunnen u helpen met **vragen, twijfels en problemen**.

Vaak wordt gedacht dat het hebben van een erfelijke aandoening gevolgen heeft voor het afsluiten van **verzekeringen**. Dit is maar heel soms het geval. Meer informatie hierover vindt u op [www.erfelijkheid.nl/special/verzekeren](http://www.erfelijkheid.nl/special/verzekeren). Ook kunt u dit bespreken met uw klinisch geneticus.



## Mogelijkheden bij een kindervens

Meer informatie over een erfelijke aandoening en **kindervens** staat op [www.erfelijkheid.nl/kinderwens](http://www.erfelijkheid.nl/kinderwens).

Voor informatie op maat kunt u een afspraak maken bij een **klinisch geneticus**.



## Meer informatie

[www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)

