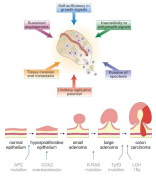
kanker en erfelijkheid

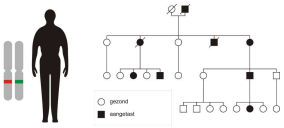
Bruce Poppe
Medische Genetica
UZ Gent

31 januari 2022
Infosessie erfelijkheid en kanker
AZ Maria Middelares

UZ GENT UNIVERSITEIT GENT

genetisch ≠ erfelijk





- genetische afwijkingen: in de tumor
- onderzoek: tumorweefsel
- niet overerfbaar

- genetische afwijking: in alle lichaamscellen
- onderzoek: bloedstaal
- overerfbaar

familiale voorgeschiedenis als risicofactor

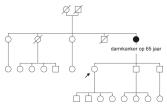
darmkanker	relatief risico
populatierisico	1/20
1 eerstegraadsverwant	1/17
1 eerste- en 1 tweedegraadsverwant	1/12
1 eerstegraadsverwant (leeftijd <45j)	1/10
2 eerstegraadsverwanten	1/6
erfelijk vorm	1/2

familiale voorgeschiedenis als risicofactor

risico voor gezonde familieleden (en ook de kans op erfelijkheid): groter
- *toenemend aantal* verwanten
- *jongere leeftijd* op tijdstip van diagnose

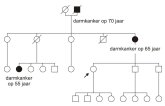
belangrijk in
- borstkanker
- darmkanker
- prostaatkanker
- zeldzame tumoren (sarcomen, hemangioblastoom, feochromocytoom, …)

familiale voorgeschiedenis als risicofactor



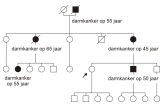
sporadisch

kans op erfelijkheid: **geen**



familiaal

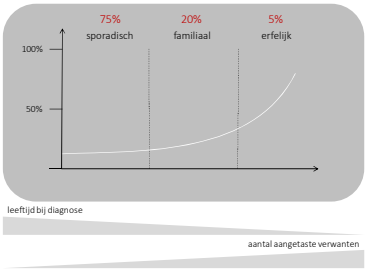
kans op erfelijkheid: **laag**



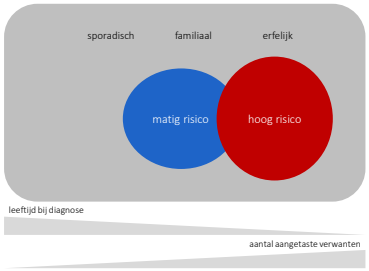
erfelijk

kans op erfelijkheid: **hoog**

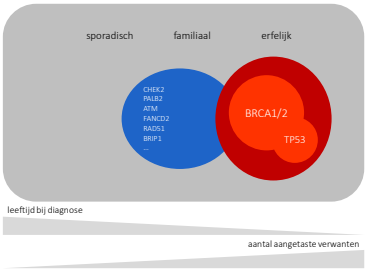
familiale voorgeschiedenis als risicofactor



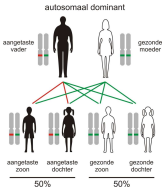
familiale voorgeschiedenis en genetische afwijkingen

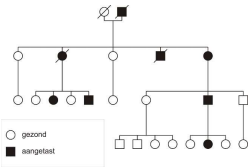


genetica voor borstkanker



dominante overerving: 50% kans

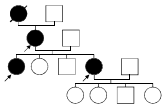


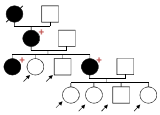


diagnostisch en predictief onderzoek

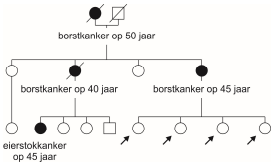
diagnostische test
- doel: vinden van het genetisch defect in een familie
- volledig onderzoek: 4 maanden

predictieve test
- doel: aan- of afwezigheid van een mutatie nagaan
- gericht onderzoek: 4 weken



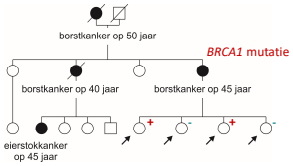


predictief onderzoek



zonder genetische analyse
- mogelijks sterk verhoogd risico bij de 4 dochters
- preventieve heelkunde: optie, mogelijks niet nodig
- intensieve screening bij de 4 dochters

predictief onderzoek



met genetische analyse
- sterk verhoogd risico bij de 2 dochters die draagster zijn
- preventieve heelkunde of intensieve screening bij draagsters
- geruststelling van de dochters die geen draagster zijn

pre-implantatie genetische diagnostiek

- vermijden van ernstige aandoeningen zonder nood aan een zwangerschapsafbreking
- IVF procedure

erfelijkheidsonderzoek in de praktijk

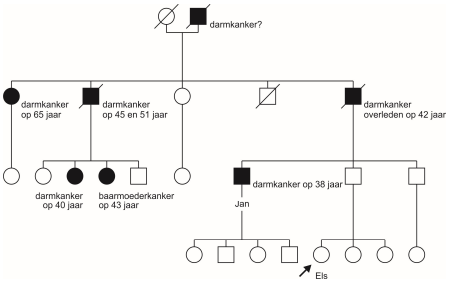
algemeen:

- aanmelding: op eigen initiatief, via een familielid of op verwijzing van een arts
- de kans dat een mutatie gevonden wordt: sterk variabel
- normaal genetisch onderzoek: niet volledig geruststellend

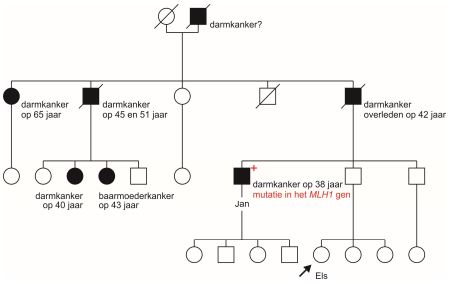
mutatie-analyse:

- uitgangsmateriaal: bloedstaal
- arbeidsintensief
- meestal: termijn van ~4 maanden
- presymptomatisch onderzoek (gekende mutatie): 4 weken
- terugbetaald, remgeld: 8,68€

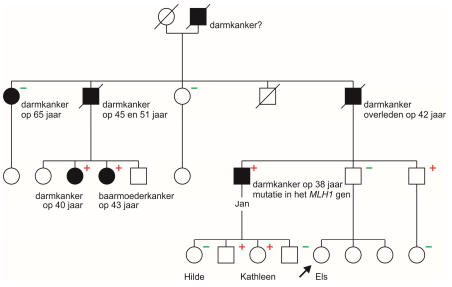
erfelijkheidsonderzoek in de praktijk



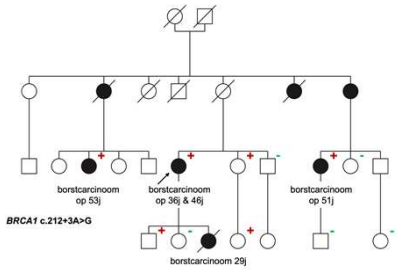
erfelijkheidsonderzoek in de praktijk



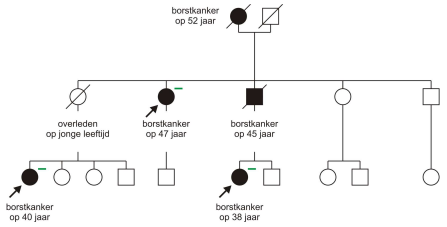
erfelijkheidsonderzoek in de praktijk



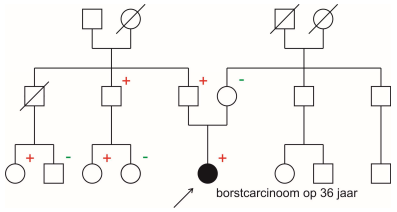
erfelijkheidsonderzoek in de praktijk



geen mutatie: niet altijd geruststellend



stamboom: niet altijd informatief



waar kun je terecht?

- intake en resultaatsbespreking:
  - GeIntegreerd Kankercentrum Gent
  - Alexanne Peyskens - oncocoach
  - Bruce Poppe – klinisch geneticus
- bijkomende begeleiding
  - team van psychologen
    - relatie & kinderwens
    - schuldbesef
    - contacteren van familieleden
    - omgaan met onzekerheid en risico's
    - …

besluit

- borst-, darm- en prostaatkanker kunnen erfelijk bepaald zijn
- een erfelijke voorbeschiktheid kun je vaak afleiden uit een stamboom
- als er een vermoeden is van erfelijkheid, dan is een genetisch onderzoek zinvol
- erfelijkheidsonderzoek kan het risico voor gezonde familieleden verduidelijken
- met vragen rond erfelijkheid kun je terecht bij je behandelend arts

BRUCE POPPE
Diensthoofd
Medische Genetica

Universitair Ziekenhuis Gent
C. Heymanslaan 10 | B 9000 Gent
T +32 (0)9 332 21 11
E info@uzgent.be

www.uzgent.be
Volg ons op