

# **IKR** Richtlijnen

## **Diagnostiek en preventie van erfelijke borsttumoren**

Kanker kan erfelijk zijn.  
Vraag bij elke patiënt naar  
de familie-anamnese.

november 2003

## Indicaties voor verwijzing klinisch genetisch onderzoek op borstkankergenen

[Verwijzing naar PET (Polikliniek Erfelijke Tumoren) Erasmus MC-Daniel: (010) 439 16 53.]

Er is een indicatie voor verwijzing indien in de familie sprake is van:

### A. bij de vrouw zélf, of bij één 1e graads verwante (dan wel 2e graads via paternale zijde),

- mammacarcinoom (BC) < 40 jaar óf
- ovariumcarcinoom (OC) < 40 jaar (alleen adenocarcinoom) óf
- bilateraal mammacarcinoom < 55e jaar óf
- mammacarcinoom (BC) én ovariumcarcinoom (OC)

### B. twee 1e graads verwanten (of 2e graads via paternale zijde) met:

- 2 x BC , som leeftijd diagnoses  $\leq$  90 jaar óf
- 2 x OC , ongeacht leeftijd diagnose OC óf
- 1 x BC  $\leq$  55 jaar; ander OC

### C. drie 1e graads verwanten ( of 2e graads via paternale zijde) met:

- 3 x BC , ongeacht leeftijd diagnoses BC óf
- combinatie BC/OC bij de verschillende verwanten, ongeacht leeftijd diagnoses

### Factoren die meewegen:

- mammacarcinoom bij man óf
- Joodse origine óf
- coloncarcinoom  $\leq$  40 jaar; prostaatcarcinoom  $\leq$  50 jaar óf
- ongebruikelijke clustering van carcinomen in familie, waaronder BC óf
- twee primaire tumoren in één patiënte (inclusief BC/OC)

Cave: in kleine families sneller verwijzen

## Onderzoek naar genmutaties

Indicatiestelling voor onderzoek naar genmutaties voor erfelijke tumoren wordt bepaald op de Polikliniek Erfelijke Tumoren. De indicaties daartoe liggen uiteraard strenger dan die voor alleen verwijzing naar deze polikliniek. Na uitwerking van een volledige stamboom worden de volgende entiteiten onderscheiden:

### Erfelijke borst-/eierstokkanker (HBOC)

- zowel borst- als eierstokkanker in familie, met strikte criteria naar leeftijd van diagnose en graden van verwantschap

### Erfelijke borstkanker (HBC)

- passend bij dominante overerving voor borstkanker (m.n. minimaal 1x borstkanker op jonge leeftijd naast nog andere gevallen van borstkanker); ook hier gelden strikte criteria

### Familiaire borstkanker (Fam. BC)

- clustering van borstkanker in familie, doch niet voldoende aan de HBC-criteria

### Erfelijke borst-/darmkanker (HBOC)

- clustering van borst- en darmkanker in familie

## Periodiek onderzoek op borstkanker bij erfelijke/familiaire belasting

(al dan niet met ovariumkanker in familie)

### Start

- 35e jaar bij familiale BC (zie p.2) vanaf
- 25e jaar bij HB(OC), of 5 jaar jonger dan jongste familiid met BC

### Aard

- Anamnese/Lichamelijk Onderzoek, Beeldvorming

### Frequentie

- ≤ 60e jaar: Anamnese/Lichamelijk Onderzoek 1 x per 6 maanden
  - > 60e jaar: Anamnese/Lichamelijk Onderzoek 1 x per jaar
- N.B.:
- Bij status na BC: eerste 2 jaar conform landelijke richtlijn (2002)
  - Bij status na BC en familiair BC:  
na 2 jaar conform landelijke richtlijn (2002), maar controles in eigen beheer houden

### Beeldvorming

- Mammografie, jaarlijks  
N.B. Bij BRCA 1 / 2 -mutatiedraagster jaarlijks mammografie + MRI (<55 jaar) [registratie via (010) 439 16 35]

### Opties

- Bij aangetoonde BRCA1/2 mutatie draagster (en geen eerdere BC/OC):  
profylactische mastectomie (PM) te overwegen: tot 55e jaar  
N.B. Deze patiënten komen vanaf 40e jaar ook in aanmerking voor profylactische bilaterale salpingo-ovariectomie (PBSO)
- Bij overweging (contralaterale) PM na eerder BC/OC: overleg met de oncoloog van de Polikliniek Erfelijke Tumoren, (010) 439 16 35/6 31