

Als kanker in je genen blijkt te zitten

Borstkanker treft vele vrouwen. In ons land een op de negen. In sommige families komt de ziekte voor in meerdere generaties, een gevolg van een afwijking in het erfelijke materiaal. Tien procent van deze familiale vormen heeft te maken met een fout in het BRCA1- en BRCA2-gen. Die fout kan worden opgespoord en almaar meer mensen laten dat onderzoeken. Wat zijn daarvan de gevolgen, medisch en menselijk?

Mutaties van de genen BRCA1 en BRCA2 doen het risico op borst- en eierstokkanker gevoelig toenemen. Afhankelijk van de aard van de afwijking in die genen bedraagt de kans dat een vrouw vóór haar tachtigste borstkanker krijgt zestig tot tachtig procent. Een drager, man of vrouw, heeft vijftig procent kans om de mutatie door te geven aan zijn of haar nakomelingen.

Geneticus Eric Legius van het Centrum voor Menselijke Erfelijkheid aan het UZ Leuven legt uit dat niet zomaar iedereen in aanmerking komt voor een genetische test ter zake. Zo moet in je familie bijvoorbeeld bij iemand jonger dan 35 borst- of eierstokkanker zijn vastgesteld of bij drie directe verwanten van dezelfde generatie.

„De test gebeurt op een eenvoudig bloedstaal, de basis voor een DNA-onderzoek naar de BRCA1- en -2-mutaties”, legt Legius uit. „Patiënten bij wie de kanker daadwerkelijk werd vastgesteld, zullen we het eerst testen. Pas in tweede instantie onderzoeken we stalen van familieleden die willen weten of ook zij drager zijn. In de praktijk stellen we de test bij voorkeur voor aan patiënten die vóór hun vijftigste in behandeling kwamen. Zij worden grondig geïnformeerd tijdens een uitgebreide consultatie en steeds wordt ook veel aandacht besteed aan alle mogelijke consequenties van het inlichten van familieleden.”

Is er sprake van een sterk verhoogd risico als gevolg van een erfelijke mutatie, dan staat de geteste persoon voor meerdere keuzes, gaande van het zich regelmatig

laten onderzoeken om de ziekte in een zo pril mogelijk stadium op te sporen en te behandelen tot het preventief laten verwijderen van borsten, eierstokken of eileiders, wat het risico op kanker met 95 procent vermindert.

„Preventieve chirurgie zit onmiskenbaar in de lift”, zegt Eric Legius. „Nichtans kiest slechts een minderheid voor die mogelijkheid. Het betreft dan ook een ingrijpende operatie. Bij jongere mensen rijst bovendien de vraag hoe ze kunnen voorkomen dat de mutatie wordt overgeërfd. Zij kunnen dan kiezen voor reageerbuisbevruchting. Daarbij kunnen we dan nagaan of in de prille cellen de genetische defecten in BRCA1 en BRCA2 aanwezig zijn.”

De vraag naar de genetische tests inzake familiale borstkanker blijkt groot. Alleen al in het UZ Leuven – Vlaanderen telt nog drie andere centra – werden vorig jaar 900 mensen met een kankerdiagnose getest op de genetische afwijking. Nog eens 500 familieleden wilden weten of ook zij drager zijn en ondergingen een voorspellende test. De universiteiten voeren de tests uit in hun eigen laboratoria. De patiënt betaalt enkel het remgeld, zo'n 10 euro.

Eric Legius verwacht dat de komende jaren de geneeskunde nog meer inzicht zal verwerven in andere erfelijke vormen van kanker zoals erfelijke darm- en prostaatkanker. Van de familiale borstkankers blijkt slechts tien procent te wijten aan mutaties van BRCA1 en BRCA2. Ook andere genen spelen dus een rol.

Erik DE SMET



Een genetische test naar de oorzaak van familiale kanker wordt steeds begeleid door consultaties over de gevolgen. © Reporters

EEN MENS IS MEER DAN ZIJN GENETISCHE INFORMATIE

Genetische tests zoals die naar de fouten in het BRCA1- en BRCA2-gen (zie artikel hierboven) roepen heel wat vragen op. Een positief resultaat, in het geval van het onderzoek naar familiale borstkanker dat je daadwerkelijk drager bent van de 'gevaarlijke' gemuteerde genen, stelt de geteste persoon immers voor indringende keuzes. Het feit raakt niet enkel de persoon van de drager van het gen, maar ook haar of zijn hele familie.

Kris Dierickx, ethicus verbonden aan het Centrum voor Biomedische Ethiek en Recht aan de KU Leuven, beaamt dat genetische informatie meer zegt dan louter iets over jezelf. Je deelt die informatie immers met je naaste familieleden. „Mag een arts die informatie aan de familie doorgeven en is een patiënt verplicht dat te doen?”, vraagt Dierickx zich af. „Een patiënt moet niets, maar in de praktijk is kanker een beladen onderwerp. Velen zullen inderdaad hun familie het nieuws melden, maar familiecultu-

ren verschillen. Moet een arts het initiatief nemen de familie in te lichten? Daarover bestaan drie meningen. Sommigen argumenteren dat iemands DNA familiaal bezit is en dat een arts bijgevolg die vrijheid kan genieten. Weinigen onderschrijven echter die redening. Een tweede opvatting is dat de arts de patiënt mag proberen te overtuigen het gesprek met zijn of haar familie aan te gaan. Een derde optie is dat de informatie volstrekt tot de privéfeer behoort. Welke keuze te maken? Een christelijke mensvisie rijmt met de overtuiging dat mensen wederzijds van elkaar afhankelijk zijn, waar-

door je als individu verantwoordelijkheid draagt tegenover je familie.” Het is niet omdat je drager bent van het gemuteerde BRCA1- of BRCA2-gen, waardoor het risico op borst- of eierstokkanker vergroot, dat je ook daadwerkelijk de ziekte zult krijgen. Volgens Kris Dierickx zegt die ene fout in je genen eigenlijk niet alles. Een mens is immers meer dan zijn ge-

nen. Bij het ontwikkelen van een eventuele kanker spelen leefomgeving en levensstijl evenzeer een rol. Als drager van een 'gevaarlijk' gen moet je je bovendien hoeden om je al meteen als patiënt te gaan beschouwen. Dat neemt echter niet weg dat de onzekerheid gaat knagen.

„Tegen borstkanker bestaat geen honderd procent afdoende bescherming. De radicale keuze om preventief borsten en eierstokken weg te nemen, komt het dichtst in de buurt”, verduidelijkt de ethicus. „Die beslissing heeft ingrijpende gevolgen voor je identiteit als vrouw en voor je kinderen, evenals voor die van je partner. Bovendien wordt de vereiste reconstructieve chirurgie na een borstamputatie niet of zelden terugbetaald. Onderzoek toont aan dat een kwart van de vrouwen in families waarin familiale borstkanker voorkomt, lijdt aan stress.”

Wat dan met het recht op het niet-weten? Kris Dierickx: „De druk om je te laten testen is vaak afkomstig van je meest nabije familieleden, bijvoorbeeld van je kinderen. Hier zijn we onszelf geconfronteerd met een waardenconflict dat zich vroeger niet

voordeed. Het is best te begrijpen dat een dochter wil weten of ze drager is van het 'gevaarlijke' gen alvorens ze zelf aan kinderen begint, ook al wil een ouder dat niet. De meeste tests vereisen geen bloedstaal van de ouder meer. Het probleem is dat indien de dochter positief test, ook de ouder kan weten dat zij- of hijzelf drager is van het 'gevaarlijke' gen.”

Dragers van het gemuteerde BRCA1- en BRCA2-gen maken zich begrijpelijk zorgen over hun kinderen. Familiale borstkanker is een ziekte die je doorgaans op middelbare leeftijd overvalt, ook al krijg je het gen mee vanaf de geboorte. Gevalen onder de 25 jaar zijn uiterst zeldzaam. Artsen zullen daarom geen minderjarige mensen testen. Een test zou de minderjarige immers het recht ontnemen om later zelf de keuze te maken het al dan niet te laten onderzoeken. Het zou hen bovendien onnodig belasten met onzekerheid over hun toekomst. We weten immers niet of er in de afzienbare toekomst geen nieuwe doeltreffende therapieën tegen kanker zullen worden ontwikkeld. De aanbeveling om minderjarige niet te testen, geldt overigens

niet voor onderzoek naar ziekten die zich wel manifesteren op jeugdige leeftijd.

Onze cultuur verandert echter bijzonder snel. Het voorbeeld van actrice Angelina Jolie, die haar borsten preventief liet amputeren om het risico op borstkanker te verminderen, veroorzaakte ook wachtrijen bij de testcentra in ons land. Kanker is geen taboe meer. De genetica is in volle ontwikkeling. Kris Dierickx wijst dan ook op het belang van begeleiding bij genetische tests. Bovendien is er de dreiging van de commercie. Op het internet bieden firma's tegen betaling nu al meerdere genetische tests aan. Vooral nog verbiedt de wettgever dat verzekeringsfirma's genetische informatie van een klant opvragen om hun eigen risico's in te schatten.

„Alles is genetica, maar genetica is niet alles”, besluit de ethicus. „Alle levende wezens dragen genetische informatie met zich mee, maar die informatie heeft niet het laatste woord. Laat je er niet onnodig door verontrusten. Gebruik je gezond verstand, maar sluit de ogen niet.” (EDS)

'Ik wilde geen tijdbom in mijn lijf, maar klaar voor het afscheid van mijn borsten was ik niet'

Nadat haar grootmoeder overleed aan eierstokkanker en zowel haar moeder als haar nicht borstkanker kregen, stapte Patricia David in 2009 naar haar gynaecoloog. Elf maanden later, vlak voor ze veertig werd, wist ze dat haar moeder en zij drager waren van het BRCA-gen.

„Op die leeftijd was het risico om ziek te worden het hoogst”, zegt ze. „Vóór ik de uitslag van de test kreeg, was ik dan ook vastbesloten dat ik niet met een tijdbom in mijn lijf wilde rondlopen. Toen het eenmaal zover was, voelde ik me echter niet klaar om afscheid te nemen van mijn borsten. Ik ben een vrouwelijk type.”

„Een week na de diagnose liet ik echter wel al mijn eierstokken wegnemen. Bij eierstokkanker liggen de overlevingskansen immers veel lager dan bij borstkanker”, zegt ze. „Ondanks mijn twijfels maakte ik ook een afspraak om mijn borsten preoperatief te laten onderzoeken. Niets doen, was immers geen optie, want ik had de kans om te kiezen voor het leven.”

De arts ontdekte bij het onderzoek een letsel in de linkerborst. „Of het goed- of kwaadaardig was, was niet duidelijk, maar ik twijfelde niet langer. Ik werd eerst links geopereerd, vier maanden later werd de rechterborst preventief verwijderd.”



Patricia David was nooit zo opgelucht als toen haar dochter geen BRCA-drager bleek. © Jozefien Van Huffel

Patricia David praatte aanvankelijk nauwelijks over haar situatie. „Dit moest ik alleen doen. Ik moest beslissen en wilde mijn kinderen niet belasten”, zegt ze. „Mijn dochter wilde wel ook getest worden. Ze was toen negentien. Gelukkig was het veel minder lang wachten op het resultaat, omdat aan de hand van het DNA van mijn moeder en van mij perfect duidelijk was waar een eventuele afwijking zich zou bevinden. Lieslot bleek geen drager. De opluchting was enorm:

het verhaal stopt bij mij. Mijn zoon wil nu niet weten of hij drager is. Ook dat respecteer ik.”

Na haar borstoperatie maakte David een moeilijke periode door. „Enkel dankzij de borstdeskundigen en psychologen wist ik de draad op te nemen”, zegt ze. „Mensen die je kunnen bijstaan met correcte informatie en raad, zijn echt nodig. Ik engageer me sindsdien dan ook voor diverse verenigingen.”

Jozefien VAN HUFFEL

'Vooraf kun je onmogelijk inschatten hoe heftig het is om te weten dat je het gen hebt'

Of ze zich niet zou laten testen? Susanne Crombach uit Lanaken kreeg de vraag toen bij haar voor de tweede keer borstkanker werd vastgesteld. „Ik wilde de test al langer. Ik kom echter uit Nederland en daar zagen de artsen in mijn stamboom onvoldoende aanwijzingen dat de kanker erfelijk zou zijn”, zegt ze. „Nichtans trof de ziekte meerdere familieleden. De artsen in Antwerpen vonden dat wel verdacht. En mijn gevoel bleek juist: ik ben drager van het BRCA-gen.”

Ook Crombachs ouders werden getest. „Mijn vader zag er aanvankelijk het nut niet van in. 'Ik ben tachtig. Wat heb ik daar nog aan? Of jij?', vroeg hij.” Ook hij bleek echter drager en verder onderzoek wees op een vergevorderde vorm van prostaatkanker.

Susanne Crombach betrok nog voor de test enkele andere familieleden. „Aan beide kanten van de familie wilde de neef of nicht in kwestie graag op de hoogte gehouden worden”, zegt ze. De reacties op het slechte nieuws wa-

ren echter heftig. „Je kunt je nog zo goed voorbereiden, vooraf kun je niet weten wat het losmaakt als je weet dat je het gen hebt. Ik ben er niet dag en nacht mee bezig, maar je draagt het met je mee.” De dochter van Crombach weet intussen dat ze geen drager is van BRCA, haar zoon stelt de test nog even uit.

Op vraag van dokter Bettina Blaumeiser van het Antwerpse Centrum voor Medische Genetica getuigde Crombach al twee keer voor studenten over BRCA. „Dit jaar vroeg de arts of mijn man en ik samen met haar iets voor lotgenoten wilden doen”, zegt ze. „Het is in België inderdaad moeilijk om informatie te vinden over BRCA. Dezelfde avond nog beslisten we dat we het deden.”

Vorige week lanceerde de kersverse vzw de website www.brca.be. „Daarop verzamelen we zoveel mogelijk informatie, die we uiteraard bij artsen aftoetsten”, zegt Crombach. „We willen ook de genetische centra op een lijn krijgen. Mensen zouden meer informatie moeten krijgen. We ontwierpen een folder die de centra hier kunnen meegeven. Het forum op de website is er voor lotgenotencontact en we plannen ook bijeenkomsten.” (JVH)

Voor info of om te steunen kunt u terecht op www.brca.be.



Susanne Crombach, drager van het BRCA1-gen, en haar man Nico Doms richtten een zelfhulpgroep op. © Jozefien Van Huffel