

Genetisch onderzoek bij vermoeden erfelijke prostaat-, pancreas-, borst- en/of ovariumkanker

Deze procedure is van toepassing bij patiënten die zelf prostaat-, pancreas-, borst- en/of ovariumkanker ontwikkelden.

Omkadering van genetisch onderzoek door genetische counseling is essentieel voor een goed begrip van de patiënt en bijgevolg kwaliteitsvolle dienstverlening. Aangezien het aanbod voor genetische counseling beperkt is, kan dit resulteren in belangrijke wachttijden. Deze procedure beschrijft hoe genetisch onderzoek bij een vermoeden van erfelijke tumoren rechtstreeks door de behandelende arts kan aangevraagd worden om zo de wachttijden te beperken.

Patiënten die zelf geen kanker ontwikkeld hebben en genetisch advies wensen, worden best doorverwezen om de mogelijkheden, beperkingen en implicaties van dit voorspellend/predictief onderzoek te bespreken op onze dienst.

1 Indicatie voor genetisch onderzoek nagaan

De behandelende arts evalueert de indicatie op basis van de richtlijnen van het [College voor Genetica en Zeldzame Ziekten](#). Indien de patiënt voldoet aan minstens één van de criteria én de patiënt wenst genetisch onderzoek, kan dit opgestart worden. Bij twijfel kan steeds het advies ingewonnen worden van een klinisch geneticus.

De [richtlijnen](#) zijn te vinden op volgende locatie:

www.college-genetics.be > Voor de beroepsbeoefenaars > Richtlijnen

- Prostaatkanker: *Prostate cancer, hereditary – testing guidelines*, klik [hier](#).
- Pancreaskanker: *Pancreatic cancer – Belgian guideline for diagnostic testing criteria*, klik [hier](#).
- Borst- en ovariumkanker: *HBOC Belgian guideline for diagnostic testing criteria*, klik [hier](#).

2 LABO Moleculair genetisch onderzoek

In het Centrum voor Medische Genetica (www.cmgg.be) gebeurt de screening van de volledige coderende sequentie van verscheidene genen. De specifieke lijst kan geraadpleegd worden in onze laboratoriumgids: klik [hier](#).

Doorlooptijden analyses:

- Standaard: 4 maanden
- Dringend (i.h.k.v. therapie): 8 weken

3 Informatie- en toestemmingsformulier

Bespreek de mogelijke erfelijkheid van de tumoren met de patiënt en licht de genetische test toe. Voor meer info en folders kan u de patiënt verwijzen naar onze website: www.uzgent.be/medischegenetica-folders.

www.cmgg.be > Aanvraagformulieren > Formulieren: informatie voor patiënt en toestemmingsformulieren > '[Informatie klinisch genetisch onderzoek](#)' en '[Toestemmingsformulier diagnostisch genetisch onderzoek](#)'

4 Aanvraagformulier en bloedafname

www.cmgg.be > Aanvraagformulieren > Postnataal genetisch onderzoek i.h.k.v. PARP inhibitoren en/of erfelijke tumoren. Een beknopt voorbeeld van de aanvraag ziet u hieronder.

INDICATIE/VRAAGSTELLING			
	Tumorweefsel	Erfelijkheidsonderzoek (2xEDTA)	Dringend genetisch onderzoek i.h.k.v. therapie (2xEDTA)
<input type="checkbox"/> high risk HER2 neg BORSTKANKER	Nvt	<input type="checkbox"/> 4 Maanden	<input type="checkbox"/> 8 weken
<input type="checkbox"/> OVARIUMKANKER (niet-mucineus)	<input type="checkbox"/> 15 werkdagen (ZOZ)	<input type="checkbox"/> 4 Maanden	<input type="checkbox"/> 8 weken
<input type="checkbox"/> Gemetastaseerd PROSTAATKANKER	<input type="checkbox"/> 15 werkdagen (ZOZ)	<input type="checkbox"/> 4 Maanden	<input type="checkbox"/> 8 weken
<input type="checkbox"/> PANCREASKANKER (adenocarcinoom)	Nvt	→	<input type="checkbox"/> 4 weken
KLINISCHE INFORMATIE VERPLICHT		(Artikel 33, K.B. 10.11.2012 - in werking 1.1.2013, betreffende de nomenclatuur van de geneeskundige verstrekkingen: de klinische vraagstelling moet behoorlijk ingevuld zijn)	
<input type="checkbox"/> Operabel	<input type="checkbox"/> Lokaal gevorderd/niet-operabel	<input type="checkbox"/> Gemetastaseerd	<input type="checkbox"/> Tumorreceptorstatus:
Leeftijd bij diagnose:			
Familiale belasting:			
Resultaat preferentieel vóór: ___ / ___ / 20__			

5 Resultaten

Als aanvragende arts, ontvangt u het rapport van het genetisch onderzoek. Dit diagnostisch rapport is zichtbaar in CoZo voor artsen. Bespreek met uw patiënt wanneer u de resultaten zal communiceren.

5.1 Bij een normaal resultaat

Indien geen erfelijkheid aangetoond wordt, kan het risico op bepaalde tumoren bij gezonde familieleden nog steeds verhoogd zijn. Men spreekt dan van een familiaal risico.

Voor **borstkanker** gebeurt de inschatting van het familiaal risico en bijhorend screeningsadvies op basis van het advies van de werkgroep Senologie UZ Gent: zie bijlage 'Borstkankerscreening bij asymptomatische vrouwen'.

We spreken van **familiaal prostaatkanker** in de volgende gevallen:

- twee of meer eerstegraadsverwanten met prostaatkanker in dezelfde tak van de familie
- drie om meer eerste- en/of tweedegraadsverwanten met prostaatkanker in dezelfde tak van de familie
- een prostaatkanker ≤ 55 jaar

In deze families kan men prostaatkankerscreening overwegen bij de mannelijke eerstegraadsverwanten van patiënten met prostaatkanker door middel van jaarlijkse PSA-controle en rectaal toucher vanaf 40-50 jaar (of 10 jaar vroeger dan de jongste diagnose in de familie).

Familiaal pancreaskanker wordt gedefinieerd als het voorkomen van pancreaskanker bij minstens twee eerstegraadsverwanten in dezelfde tak van de familie. In families die voldoen aan deze definitie kan screening door middel van jaarlijkse MRI en/of echo-endoscopie (al dan niet alternerend) overwogen worden voor de eerstegraadsverwanten van aangetaste personen vanaf 50 jaar (of 10 jaar vroeger dan de jongste diagnose in de familie). De voor- en nadelen van pancreasscreening kunnen besproken worden met de gastro-enteroloog.

5.2 Bij een (waarschijnlijk) pathogene variant

Indien erfelijkheid wordt aangetoond, kan u de patiënt bij voorkeur verwijzen naar onze raadpleging voor verdere genetische counseling via onderstaande contactgegevens. Richtlijnen voor screening en risicoreducerende heelkunde kan u [hier](#) raadplegen.

Borstkankerscreening bij asymptomatische vrouwen

Aanbevelingen UZ Gent

1) Screening asymptomatische vrouwen									
	Aantal 1ste of 2de graads familieleden met :					Andere factoren :			
	mammacarcinoom	bilateraal mammacarcinoom	mannelijk familielid met mammacarcinoom	ovariumcarcinoom	sarcoma op jonge leeftijd, bijnierschors tumoren, patroon van multipole carcinomen	BRCA +	densiteit borstklierweefsel	mantelveld radiotherapie op jonge leeftijd	joodse afkomst (Ashkenazi)
gemiddeld risico (<17%)	geen (risico mamma 10%)								
	1 >40 jaar	geen	geen	geen	geen	nee	BI-RADS 1 tot 3	nee	nee
verhoogd risico (17-30%)	1 <40 jaar								
	2 gemiddeld >50 jaar	geen	geen	geen	geen	nee	BI-RADS 4 (extreem dens)	nee	nee
	3 gemiddeld >60 jaar								
sterk verhoogd risico (>30%)	2 gemiddeld <50 jaar	1 <50 jaar	1 <50 jaar	2					
	3 gemiddeld <60 jaar	1 >50 jaar + 1	1 >50 jaar + 1	1 + 1 1ste of 2de gr					
	4 minstens 1 1ste gr	1ste of 2de gr mammacarcinoom	1ste of 2de gr mammacarcinoom	1 + 1 1ste of 2de gr mammacarcinoom	1	ja	/	ja	ja
	4 gemiddeld <60j aan vaders zijde								
<p>Gemiddeld risico: mammografie om de 2 jaar tussen 50 en 69 jaar</p> <ul style="list-style-type: none"> in kader van de gratis Vlaamse Borstkankerscreening (geen echografie) <p>Verhoogd risico: jaarlijks mammografie vanaf 40 jaar</p> <ul style="list-style-type: none"> Bij eerste presentatie eenmalig echografie (jaarlijkse screening met echografie wordt <u>niet</u> aanbevolen) Bij extreem dens borstklierweefsel (BI-RADS 4) wel jaarlijks echografie Tussen 50 en 69 jaar kan de mammografie om de 2 jaar gebeuren in kader van de gratis Vlaamse Borstkankerscreening <p>Sterk verhoogd risico: jaarlijks MRI vanaf 30 jaar of vanaf 5 jaar voor de leeftijd van diagnose bij jongste familielid (Niet voor leeftijd 25 jaar)</p> <ul style="list-style-type: none"> Én eenmalig mammografie op leeftijd 40 jaar Én mammografie om de 2 jaar tussen 50 en 69 jaar in kader van de gratis Vlaamse Borstkankerscreening. Alternatief: preventieve mammectomie en salpingo-ovariëctomie 									
<p>2) Vrouwen >70 jaar</p> <ul style="list-style-type: none"> Verder screenen op eigen initiatief zolang levensverwachting >10 jaar Op dezelfde manier verder screenen zoals tussen 50 en 69 jaar naargelang risicocategorie 									
<p>3) Opvolging na borstkanker (tumorectomie of mammectomie) of na biopsie LCIS, ADH of ALH</p> <ul style="list-style-type: none"> Jaarlijks mammografie (na mammectomie met autologe reconstructie volstaan oblique opnames) + echografie Vanaf 10 jaar na diagnose: <ul style="list-style-type: none"> Eventueel mammografie om de twee jaar (kan in kader van gratis Vlaamse Borstkankerscreening) Eventueel echografie achterwege laten (als sentinel negatief en BI-RADS 1 tot 3 borstdensiteit) 									
<p>4) Opvolging na preventieve mammectomie met autologe reconstructie</p> <ul style="list-style-type: none"> Eventueel jaarlijkse mammografie (enkel oblique opnames volstaan) + echografie 									
Consensus MOC senologie 4 december 2012, gebaseerd op rapport 172A van het federaal kenniscentrum voor de gezondheid (KCE), januari 2012									

TEAM Oncogenetica

Artsen: Prof. Dr. Bruce Poppe, Dr. R. de Putter
 Labosupervisors: Prof. dr. Kathleen Claes, dr. Suzanne Vanhauwaert,
 Liesbeth Claeys, Annelies De Jaegher
 Genetisch counselor: L. Wildero – Van Wouwe
 Psychologe: dr. Sabine Hellemans

CONTACT

Info.cmgg@uzgent.be
 09/332 36 03