

Procedure genetisch onderzoek erfelijk borstcarcinoom

Situering

Omkadering van genetisch onderzoek door genetische counseling is essentieel voor een kwaliteitsvolle dienstverlening. Het aanbod aan *genetic counselors* is evenwel beperkt, wat kan resulteren in belangrijke wachttijden. In sommige omstandigheden is een snel traject wenselijk en is het uitstellen van genetisch onderzoek niet te verantwoorden.

Deze procedure beschrijft hoe genetisch onderzoek voor evaluatie van erfelijkheid voor borstkanker rechtstreeks door de behandelende arts kan aangevraagd worden.

Deze procedure is van toepassing op patiënten die zelf reeds borst- of eierstokkanker ontwikkelden. Patiënten die zelf geen kanker ontwikkeld hebben en genetisch advies wensen, worden doorverwezen naar ons centrum om de mogelijkheden/beperkingen en de implicaties van dit voorspellend/predictief onderzoek te bespreken.

Procedure

De behandelende arts evalueert en bevestigt de indicatie op basis van de richtlijnen van BeSHG, zie de **checklist** hierna (http://www.beshg.be/download/guidelines/Guidelines_HBOC_2018.pdf).

Indien de patiënt voldoet aan minstens één van de criteria, en de patiënt een genetisch onderzoek wenst, wordt aan de patiënt het informatieformulier '**Informatie klinisch genetisch onderzoek**' gegeven (<https://www.cmgg.be/nl/zorgverlener/formulieren>: informatie voor patiënt en toestemmingsformulieren). De mogelijke erfelijkheid van de borst- of eierstokkanker wordt besproken en de genetische test wordt toegelicht.

Moleculair genetisch onderzoek

Screening van de volledige coderende sequentie van de genen *BRCA1*, *BRCA2*, *PALB2*, *ATM*, *CHEK2*, *TP53*, *RAD51C*, *RAD51D*, *BRIP1*, *MLH1*, *MSH2* en *MSH6*. Exon-overspannende deleties en duplicaties worden enkel nagekeken voor *BRCA1* en *BRCA2*.

Doorlooptijd:

standaard: 4 maanden

spoed: 8 weken

Aanvraagformulier

Het **aanvraagformulier postnataal genetisch onderzoek** (beschikbaar via <https://www.cmgg.be/nl/zorgverlener/formulieren/aanvraagformulieren>) wordt volledig ingevuld, op de keerzijde wordt 'Erfelijke borst-/ovariumkanker' aangevinkt.

Staal

EDTA bloed: 2 buizen van 7,5mL of 4 buizen van 4,9mL

Verzenden

- Op kamertemperatuur.
- Binnen 24-48u na afname aan het laboratorium te bezorgen.
- Elk staal moet voorzien zijn van de volledige naam en geboortedatum van de patiënt (bij voorkeur adrema-klever).
- Het ingevulde aanvraagformulier en de checklist erfelijk borstcarcinoom (zie hieronder) worden verstuurd met het staal.
- Verstuur naar: UZ Gent, Medisch Onderzoeksgebouw-Stalen Medische Genetica, Ingang 34, C. Heymanslaan 10, 9000 Gent.

Rapport

- U ontvangt als aanvragende arts het rapport van het genetisch onderzoek.
- Wanneer er erfelijkheid wordt aangetoond, verwijst u de patiënt(e) naar de raadpleging voor genetisch advies.
- Indien er geen erfelijkheid kan worden aangetoond, kan het risico op borstcarcinoom bij verwanten nog steeds verhoogd zijn: de risico inschatting en het screeningsadvies voor gezonde familieleden gebeurt in dit geval op basis van het **advies van de werkgroep Senologie van het UZ Gent** (zie hieronder).

Checklist erfelijk borstcarcinoom

Hieronder vindt u de belangrijkste indicaties voor het opstarten van moleculair genetisch onderzoek voor erfelijk borstcarcinoom volgens de *Belgian Society of Human Genetics* (http://www.beshg.be/download/guidelines/Guidelines_HBOC_2018.pdf): duid aan aan welk criterium uw patiënt(e) voldoet.

Voldoet uw patiënt(e) of zijn/haar familie niet aan één van deze criteria, dan kan de indicatie voor moleculair onderzoek nog steeds geëvalueerd worden via de genetische raadpleging: in dat geval plant u best een afspraak.

Criteria

- Patiënte met borstcarcinoom op leeftijd ≤ 40 jaar
- Patiënte met borstcarcinoom op leeftijd ≤ 50 jaar en een verwante met borstcarcinoom, eveneens ≤ 50 jaar
- Patiënte met borstcarcinoom op leeftijd ≤ 50 jaar en een verwante met ovariumcarcinoom (gelijk welke leeftijd)
- Patiënte met borstcarcinoom op leeftijd ≤ 50 jaar en een verwante met bilateraal borstcarcinoom (gelijk welke leeftijd)
- Patiënte met borstcarcinoom op leeftijd ≤ 50 jaar en een mannelijke verwant met borstcarcinoom
- Patiënte met bilateraal borstcarcinoom, leeftijd bij diagnose van beide tumoren ≤ 50 jaar
- Patiënte met ovariumcarcinoom (gelijk welke leeftijd)
- Patiënte met een tripel negatief borstcarcinoom op leeftijd ≤ 60 jaar
- Mannelijke patiënt met borstcarcinoom (gelijk welke leeftijd)
- Familie met 3 verwanten met borstcarcinoom waarbij één patiënte een eerstegraadsverwant is van de andere twee, met bij één patiënte: leeftijd bij diagnose ≤ 50 jaar

Toekomstig genetisch onderzoek

Indien het genetisch onderzoek geen afwijking kan aantonen die de aandoening verklaart, kan het genetisch materiaal van uw patiënt(e) in de toekomst opnieuw onderzocht worden wanneer nieuwe kennis over de mogelijke genetische oorzaak voor de aandoening beschikbaar is. Wanneer dit toekomstige onderzoek resultaten oplevert die belangrijk zijn voor uw patiënt(e) of voor zijn/haar familieleden, wordt u als behandelende arts op de hoogte gebracht.

- de patiënt(e) geeft hiervoor toestemming
- de patiënt(e) geeft hiervoor geen toestemming

Ondertekende heeft de informatie over het genetisch onderzoek in een persoonlijk gesprek en in begrijpelijke taal aan de patiënte uitgelegd.

Naam zorgverlener:

Datum: / /

Handtekening zorgverlener:

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 multiple carcinomen	BRCA +	densiteit borstklierweefsel	mantelveld radiotherapie op jonge leeftijd	joodse afkomst (Ashkenazi)
gemiddeld risico (<17%)	geen (risico mamma 10%)	geen	geen	geen	geen	nee	BI-RADS 1 tot 3	nee	nee
	1 >40 jaar								
verhoogd risico (17-30%)	1 <40 jaar	geen	geen	geen	geen	nee	BI-RADS 4 (extreem dens)	nee	nee
	2 gemiddeld >50 jaar								
	3 gemiddeld >60 jaar								
sterk verhoogd risico (>30%)	2 gemiddeld <50 jaar	1 <50 jaar	1 <50 jaar	2	1	ja	/	ja	ja
	3 gemiddeld <60 jaar	1 >50 jaar + 1 1ste of 2de gr mammacarcinoom	1 >50 jaar + 1 1ste of 2de gr mammacarcinoom	1 + 1 1ste of 2de gr mammacarcinoom					
	4 minstens 1 1ste gr								
	4 gemiddeld <60j aan vaders zijde								

Gemiddeld risico: mammografie om de 2 jaar tussen 50 en 69 jaar

- in kader van de gratis Vlaamse Borstkankerscreening (geen echografie)

Verhoogd risico: jaarlijks mammografie vanaf 40 jaar

- Bij eerste presentatie eenmalig echografie (jaarlijkse screening met echografie wordt niet 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

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)

- 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 mammeotomie en salpingo-ovariëctomie**

2) Vrouwen >70 jaar

- Verder screenen op eigen initiatief zolang levensverwachting >10 jaar
- Op dezelfde manier verder screenen zoals tussen 50 en 69 jaar naargelang risicocategorie

3) Opvolging na borstkanker (tumorectomie of mammeotomie) of na biopsie LCIS, ADH of ALH

- Jaarlijks mammografie (na mammeotomie met autologe reconstructie volstaan oblique opnames) + echografie
- Vanaf 10 jaar na diagnose:
 - 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)

4) Opvolging na preventieve mammeotomie met autologe reconstructie

- Eventueel jaarlijkse mammografie (enkel oblique opnames volstaan) + echografie