

5.2. Counseling

Uitgangsvraag

Wat moet worden besproken met vrouwen met een (nieuwe) diagnose ovariumcarcinoom?

Aanbevelingen

Na diagnose ovariumcarcinoom dient elke patiënt gecounseld te worden over de kans dat dit veroorzaakt kan zijn door een erfelijke DNA afwijking.

Indien bloedonderzoek wordt verricht dan is klinisch genetische counseling nodig, inclusief informed consent voor aanvraag kiembaanmutatie.

Door een test te verrichten op tumor-DNA kan een selectie gemaakt worden voor wie kiembaanonderzoek (bloedonderzoek) en/of verwijzing naar de klinisch geneticus zinvol is. Zonder mutatie in tumor-DNA is zonder belaste familie anamnese verwijzing naar klinisch geneticus niet nodig.

Counseling over de tumorDNAtest dient te gebeuren door de hoofdbehandelaar (meestal de gynaecoloog, soms de medisch oncoloog).

Suggesties voor issues die aan de orde dienen te komen in het counselend gesprek met elke nieuwe patiënt met ovariumcarcinoom ten aanzien van genetisch onderzoek in de tumor: Het ovariumcarcinoom dat bij u is vastgesteld kán veroorzaakt zijn door een erfelijke aanleg. Daar kunnen we onderzoek naar doen.

Door een test te doen op tumor-DNA kunnen we een selectie maken of erfelijkheidsonderzoek voor u geïndiceerd is. Dat kan consequenties hebben voor uzelf en ook voor uw familieleden.

Uitgangsvraag

Wat moet worden besproken met vrouwen met een erfelijk verhoogd risico op ovariumcarcinoom?

Aanbevelingen

Er wordt geadviseerd om vrouwen

- met een *BRCA1*- of *BRCA2*-mutatie, of met een *RAD51C*-, *RAD51D* of *BRIP1*-mutatie
- met een erfelijke aanleg voor Lynch syndroom, of
- zonder aangetoonde of onderzochte mutatie (bij henzelf of hun aangedane verwanten) uit een familie met één eerstegraads en daarnaast één of meer eerste- of tweedegraads verwanten met ovariumcarcinoom, met een ingeschat restrisico op ovariumcarcinoom van ~5% of meer te verwijzen naar een polikliniek familiale tumoren of een gynaecoloog met aandacht voor erfelijke tumoren.

Tevens wordt geadviseerd om bij een vrouw met een *PALB2*-mutatie, indien ovariumcarcinoom in de familie voorkomt, een verwijzing naar een gynaecoloog met aandachtsgebied erfelijke kanker te overwegen.

Vrouwen worden daar geïnformeerd over de leeftijdsspecifieke kankerrisico's, soort en timing van preventieve opties en eventuele lopende studies (zie hoofdstuk Preventieve chirurgie).

De werkgroep is van mening dat de nadruk van voorlichting bij *BRCA1/2*-mutatiedraagsters en andere

vrouwen met een geschat risico van ~5 % of hoger op ovariumcarcinoom, moet liggen op counseling en timing van het juiste moment voor RRSO.

De werkgroep is van mening dat vrouwen voorlichting dienen te krijgen over de ineffectiviteit van ovariële screening.

Suggesties voor issues die aan de orde dienen te komen in het gesprek:

- Uw risico op ovariumcarcinoom is hoger dan in de algemene populatie en is afhankelijk van type mutatie en/of familieanamnese)
- Kans op dezelfde erfelijke mutatie is 50% voor elk kind/zus/broer
- Screening op ovariumcarcinoom is niet zinvol
- Preventieve chirurgie (RRSO) wordt geadviseerd voordat het risico op ovariumcarcinoom stijgt en mits kinderwens voltooid is. De adviesleeftijd hangt af van in welk gen de mutatie aanwezig is; *BRCA1*: 35-40 jaar, *BRCA2*: 40-45 jaar.
- Verwijdering van eierstokken/eileiders is zeer effectief maar heeft bijwerkingen. Voor de menopauze leidt het tot acute menopauze (overgang). Geadviseerd wordt om na de RRSO hormoonvervangende therapie te gebruiken, tenzij patiënte reeds is behandeld voor borstkanker (dat is een contra-indicatie). Er is geen bewijs dat deze hormoontherapie de kans op borstkanker verder verhoogt, naast het al aanwezige hoge genetische risico.
- Er blijft een zeer klein restrisico op kanker in de buik, waarvoor eveneens geen screening voorhanden is.
- Verwijdering van alleen de eileiders dient alleen en uitsluitend in studieverband plaats te vinden
- Verwijderen van de uterus is niet geïndiceerd. Bij vragen hierover wordt verwezen naar de studie van de Jonge et al (de Jonge 2012). Vrouwen dienen te worden gecounseld dat vaginaal bloedverlies na (chirurgische) menopauze indicatie is voor verwijzing naar de gynaecoloog [de Jonge]

Literatuurbespreking:

Vrouwen die drager zijn van een erfelijke aanleg of zij die een familiair verhoogd risico op ovariumcarcinoom hebben van minstens 5%, dienen na de klinisch genetische counseling te worden gezien door een gynaecoloog met expertise op dit gebied. In dit consult dienen de volgende items besproken te worden:

- het tijdig vervullen van de kinderwens, ook in relatie tot een tevens verhoogd risico op andere maligniteiten (mammacarcinoom bij *BRCA1/2*, colorectaalcarcinoom bij Lynch),
- wijze van anticonceptie,
- belang van gezonde leefstijl voor incidentie kanker,
- reproductieve opties,
- uitleg ineffectiviteit van screening en
- optie RRSO [De Hullu 2011, De Bock 2012].

Conclusies:

De werkgroep is van mening dat vrouwen met een erfelijk of familiair verhoogd risico op ovariumcarcinoom, na klinisch genetische counseling verwezen moeten worden naar een gynaecoloog met expertise op dit gebied. De Hullu 2011, De Bock 2012

Referenties

De Bock GH, Hesselink JW, Roorda C, De Vries J, Hollema H, Jaspers JP, Kok T, Werker PM, Oosterwijk JC, Mourits MJ. Model of care for women at increased risk of breast and ovarian cancer. *Maturitas* 2012 Jan;71(1):3-5

De Hullu JA, Kets CM, Massuger LF, Ligtenberg ML, van Ham MA, Hoogerbrugge N. Familial history of ovarian carcinoma: policy. *Ned Tijdschr Geneeskd.* 2011;155:A2392

de Jonge MM, de Kroon CD, Jenner DJ, Oosting J, de Hullu JA, Mourits MJE, Garcia EBG, Ausems MGEM, Collée JM, van Engelen K, van de Beek I; HEBON group, Smit VTHBM, Rookus MA, de Bock GH, van Leeuwen FE, Bosse T, Dekkers OM, van Asperen CJ. Endometrial Cancer Risk in Women with Germline BRCA1 or BRCA2 Mutations: Multicenter Cohort Study. *J Natl Cancer Inst.* 2021 Mar 12:djab036. doi: 10.1093/jnci/djab036.