

Allereerst willen wij iedereen die meedoet aan Hebon hartelijk bedanken. Er zijn dit jaar al meer dan 2000 nieuwe deelnemers, wat betekent dat er nu ruim 52.000 Hebon deelnemers zijn!

Wij willen iedereen uitnodigen die voor erfelijkheidsonderzoek bij de klinisch geneticus is geweest. Hebon is een samenwerking tussen alle Universitair Medische Centra en het Antoni van Leeuwenhoek. Dankzij de KWF Infrastructuur subsidie kunnen we nu al in meer dan de helft van deze ziekenhuizen iedereen uitnodigen om mee te doen aan de Hebon studie! We werken er hard aan om dit in al onze ziekenhuizen mogelijk te maken.

Hoe meer mensen meedoen, hoe beter wij onze kennis over preventie, ontwikkeling, tijdige diagnose en behandeling van erfelijke borst- en eierstokkanker kunnen vergroten. Samen kunnen we de zorg voor families met een verhoogd risico op erfelijke borst- en eierstokkanker verbeteren.



Deze geweldige donatie mochten we ontvangen van Jan en Ilona. Zij namen afgelopen voorjaar deel aan het wandelevenement De 30 van Zandvoort en haalden daarmee een prachtig bedrag op. Helaas zijn er meerdere familieleden getroffen door kanker en is er tevens een erfelijke belasting met het *CHEK2*-gen. Jan en Ilona begrijpen als geen ander hoe belangrijk onderzoek is, en om die reden besloten ze het volledige bedrag te schenken aan de Hebon studie.

Heel veel dank!

## Borstkankerrisico en screeningsadviezen in *CHEK2* families

Steeds meer klinisch genetici gebruiken CanRisk: een online rekenmodel dat het persoonlijke risico op borstkanker kan bepalen. Het individuele risico wordt berekend aan de hand van informatie over bijvoorbeeld leefstijl, het voorkomen van borstkanker in de familie, en of iemand drager is van een genmutatie, zoals de *CHEK2* c.1100delC variant.

Maartje Schreurs onderzoekt wat het gebruik van het CanRisk model kan betekenen voor vrouwen uit families waar een *CHEK2* variant voorkomt. Het toevoegen van een extra genetische test, een PRS, in CanRisk lijkt de grootste invloed te hebben op de berekening van het borstkankerrisico en bijbehorende screeningsadvies. Ook hormonale en leefstijlfactoren en de borstdichtheid zijn van invloed op het risico, waarbij we er wel rekening mee moeten houden dat deze factoren meestal nog veranderen in de loop van het leven. Het hele artikel is [hier](#) te lezen.

## OPTIONS studie update

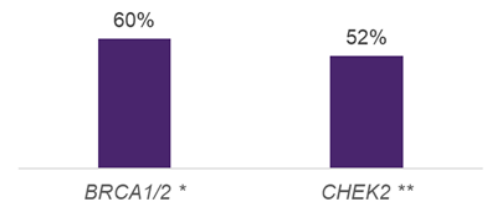
Bijna een jaar geleden startte de OPTIONS studie. Het doel van deze Hebon deelstudie is om een groot deel van de vrouwen met een verhoogde kans op borstkanker door erfelijke aanleg vanwege een *BRCA1*, *BRCA2*, *CHEK2*, *PALB2* of *ATM* mutatie in de toekomst beter te kunnen ondersteunen bij het maken van keuzes. Dit gaat over keuzes om het risico op kanker te verkleinen en/of kanker vroeg op te sporen. Denk aan regelmatige borstcontroles, eventuele preventieve operaties, en de manier waarop iemand leeft (leefstijl). Wij gaan een keuzehulp ontwikkelen, met op maat gemaakte informatie voor mutatiedragers, die helpt bij het maken van deze keuzes. Daarnaast maken wij een online scholing voor zorgverleners.

De afgelopen maanden nodigden we 2848 *BRCA1/2*-mutatiedraagsters en 468 *CHEK2*-mutatiedraagsters uit voor het invullen van een vragenlijst. We ontvingen ruim 1800 ingevulde vragenlijsten (vooral online, maar ook op papier). Misschien heeft u de uitnodiging ook ontvangen. We zijn erg blij dat veel Hebon deelnemers de vragenlijst hebben ingevuld. Hartelijk dank!

De komende maanden gaan we verder met het uitnodigen van draagsters. Verder gaan we nog in gesprek met draagsters (individuele interviews) en zorgverleners (groepsinterviews) om de keuzehulp en scholing aan te passen aan ieders wensen. Het eerste interview met zorgverleners is al geweest. Recent zijn we gestart met de ontwikkeling van de keuzehulp. We verwachten dat deze in de zomer van 2025 klaar is om getest te worden.

Voor meer informatie over de OPTIONS studie: <https://www.hebon.nl/options>.

#### Aantal vragenlijsten ontvangen



\* Verstuurd tussen december 2023 en mei 2024  
\*\* Verstuurd vanaf mei 2024

## In gesprek met vrouwen die deelnemen aan het Hebon onderzoek:

**Nelleke kreeg in 2017 de diagnose eierstokkanker, stadium 3C. Ze bleek draagster te zijn van het *BRCA2*-gen. Na een operatie en chemotraject, kwam de kanker in 2019 terug, waarna opnieuw chemo volgde. Vanwege de *BRCA2*-mutatie is ze in 2020 gestart met Olaparib, een PARP-remmer. Ze heeft geen last van bijwerkingen en tot nu toe zijn de controles goed.**

**Veroniek ontdekte op 49-jarige leeftijd, één jaar voordat ze zou worden uitgenodigd voor het bevolkingsonderzoek, dat ze borstkanker (stadium 1) had. Ze bleek draagster van een mutatie in het *CHEK2*-gen. Ze is geopereerd en kreeg 15 bestralingen. Chemotherapie was niet nodig. Ondanks dat ook hormoontherapie volgens de richtlijn niet nodig was, is ze er toch mee gestart in de hoop het risico op het terugkeren van kanker te kunnen verlagen.**

**Wat deed het met je om te horen dat je gen-draagster bent?**

Nelleke: "Ik kreeg de uitslag terwijl ik in mijn chemotraject zat. Op dat moment was ik vooral bezig met het verwerken dat ik kanker had, niet met wat de genmutatie voor mij betekende. Wel voelde ik me schuldig tegenover mijn kinderen en met name tegenover mijn dochter, wat als ik de genmutatie aan haar heb doorgegeven?"

Veroniek: "Als kind heb ik het hele ziekteproces van mijn moeder meegemaakt. Hierdoor wilde ik in 2014 weten of het erfelijk was, omdat je niet voelt dat je eierstokkanker hebt totdat het ver gevorderd is. Uit de test bleek dat ik geen *BRCA*-mutatiedraagster was. Pas in 2021, na mijn diagnose borstkanker, bleek dat ik *CHEK2*-mutatiedraagster was. Ik heb in de tussentijd nooit bericht gehad dat ik me opnieuw kon laten testen, maar vanwege mijn diagnose borstkanker kwam de *CHEK2*-mutatie aan het licht."

**Nelleke: 'Ik wist dat er kanker in de familie zat, maar ik had nog nooit gehoord van een erfelijke vorm.'**

**Had je eerder willen weten dat je gen-draagster bent?**

Nelleke: "Mijn moeder is jong overleden aan borstkanker en vermoedelijk leed ze ook aan eierstokkanker. In de familie van mijn vader komt ook veel kanker voor. Ik vond het vervelend dat niemand mij erop heeft gewezen dat het een erfelijke vorm van kanker kon zijn, dan had ik misschien mijn eierstokken preventief laten verwijderen. Zeker omdat mijn kinderwens al was vervuld."

Veroniek: "Ik merk dat ik vanwege de

mutatie onder een vergrootglas lig. Als er tijdens mijn jaarlijkse controle ook maar iets te zien is op de foto of de MRI-scan, volgen er soms meteen puncties, of opnieuw een controle na een half jaar. De artsen willen tot op elke cel weten wat er aan de hand is. Het is goed dat ze zo opletten, maar het is ook belastend; de spanning rond het onderzoek zelf en dan ook niet in één keer de uitslag horen."

**En hoe was het om als ouder te horen dat je het gen kon doorgeven aan je kinderen?**

Nelleke: "Mijn dochter was 24 toen ik de uitslag kreeg. Ze bleek geen draagster te zijn, maar tijdens het proces van de gen-test realiseerde ik me goed wat voor impact het zou hebben als je als 24-jarige te horen krijgt dat je gendrager bent. Het houdt nogal wat in, ook voor haar kinderwens. Voor haar is het anders dan voor mij, ik heb al kinderen, ik ben ouder, ik heb mijn leven al een heel stuk geleefd."

**Nelleke: 'We moeten alert blijven op de impact die het heeft om te horen dat je gendrager bent, vooral bij jonge mensen.'**

**Hoe heb je het jouw verdere familie verteld?**

Nelleke: "Ik vond het heel moeilijk om het aan mijn broers te vertellen, omdat zij het dichtst bij mij staan. Mijn oudste

broer bleek ook drager. Hij heeft drie dochters, en omdat zij weten dat er een mutatie in de familie voorkomt, laten ze zich nu regelmatig controleren.”

Veroniek: “Ik kreeg de uitslag van het gen-onderzoek terwijl ik midden in de behandeling zat. Ik heb toen meteen mijn familie geïnformeerd en dat was voor sommige familieleden erg emotioneel. Ik heb onderschat hoeveel energie dat me kostte, dus mijn man heeft dat toen snel van me overgenomen. Later hebben meerdere familieleden zich ook laten onderzoeken.”

### *Wat vind je het om mee te doen met Hebon?*

Nelleke: “Ik vind het belangrijk om verbinding te maken tussen de onderzoekers, artsen, en deelnemers. We willen laten zien dat er een gezicht zit achter de data die we aan de onderzoekers geven.”

Veroniek: “Ik vind het belangrijk om mee te doen. Toen mijn moeder in 1988 met vage buikpijnklachten naar de huisarts ging, werd ze doorverwezen en in het ziekenhuis geopereerd. Er werd gevraagd of ze alles mochten doen wat nodig was, zo ging dat toen. Er is inmiddels zoveel vooruitgang geboekt, en dat kan alleen door dit soort onderzoeken.”

Veroniek: ‘Zelf kan je niets doen aan zo’n genetische mutatie, maar door mee te doen aan onderzoek kun je wel bijdragen aan betere zorg voor families waarin genmutaties voorkomen.’

### **Even voorstellen...**

Mijn naam is Elizabeth, ik ben de nieuwste Hebon-medewerker op het Nederlands Kanker Instituut. Ik kom uit de Verenigde Staten, en sinds vorig jaar ben ik ook Nederlandse. Voor het Hebon Infrastructuur project verzamel ik mammogrammen en MRI-scans van Hebon deelnemers in alle Universitaire Medische Centra en het Antoni van Leeuwenhoek. Hiermee kan de borstdichtheid bepaald worden. Zo kan onderzocht worden welke factoren invloed hebben op de borstdichtheid en het kankerrisico. Als epidemioloog help ik mee aan dat onderzoek.



Elizabeth Loehrer

Hebon is een samenwerkingsproject waarbij de volgende medische centra betrokken zijn:



Heeft u vragen of opmerkingen? Aarzel dan niet om contact op te nemen met het Hebon-team:

Telefoon: 020-512 2484 • Mail: [hebon@nki.nl](mailto:hebon@nki.nl) • Website: [www.hebon.nl](http://www.hebon.nl)