

Leven met een BRCA-1-mutatie OPEN

EEN ERVARINGSDESKUNDIGE AAN HET WOORD

Interview

22-10-2013

Een vrouw die hoort dat ze draagster is van een borstkankergen moet, zonder te weten wat de toekomst brengt, beslissingen nemen over preventieve maatregelen.

Statistieken en risicoschattingen zijn daarbij handig, maar volstaan niet. Om de zaken op een rijtje te krijgen, helpt het ook om uitgebreid met haar te praten over haar familiegeschiedenis, schrijven Saadatmand en collega's elders in het *NTvG* ([A6625](#)). Het tijdschrift geeft daarom het woord aan A. de G., een moeder van 3 dochters die sinds haar 49e weet dat ze de BRCA1-mutatie heeft. Ze praat openlijk over haar gevoelens, maar wil liever niet met naam en toenaam vermeld.

'Mijn moeder kreeg borstkanker toen zij 38 jaar was. Een operatie volgde en zij werd bestraald om de cyclus uit te schakelen. Het was begin jaren 50. Toen ze 54 was kreeg mijn moeder eierstokkanker en uiteindelijk overleed ze na een lang en zeer pijnlijk ziekbed op 56-jarige leeftijd. Ik verpleegde haar de laatste maanden in het ziekenhuis waar ik leerlingverpleegkundige was, 21 jaar oud. Over kanker werd toen niet gesproken en zo bleef ik met veel vragen en angst zitten: zou dit mij ook kunnen overkomen?'

Genonderzoek

'Ik trouwde en mijn man en ik kregen 3 prachtige dochters. Ruim 25 jaar later, ik was inmiddels 48, vertelde een nichtje mij dat het mogelijk was een erfelijkheidsonderzoek te laten doen. Ik overlegde hierover met mijn broers en in een emotioneel en goed gesprek pleitte ik voor meer zekerheid, hoewel de uitslag mogelijk ook erg belastend zou kunnen zijn. Het onderzoek werd gestart en nog zie ik de bleke en strakke gezichten van mijn broers toen wij 1 voor 1 de uitslag kregen. Ik had de BRCA1-mutatie. Enerzijds was dit een opluchting: "zo, nu weet ik waar ik aan toe ben, ik kan maatregelen nemen". Anderzijds: "onze dochters!" Die waren op dat moment rond de 20, aan het begin van hun leven en mogelijk al zó belast? De opvang in het ziekenhuis was goed en van meet af aan hebben we ook thuis de uitslag besproken.

Mijn eerste reactie was: dan moet alles maar weg: amputeren. Gelukkig was mijn

fantastische man er rustiger en reëler onder. Zijn reactie was: “Waarom zou je weghalen wat je als vrouw siert, zolang er nog niets aan de hand is? Wat is later de psychische invloed? Kunnen we dit niet wat pragmatischer benaderen?”

Samen met de arts kozen we voor screening van de borsten en niet voor amputatie. De doorslaggevende reden was dat met frequent onderzoek al in een vroeg stadium een afwijking aan het licht zou komen. Hiermee kregen we voldoende zekerheid dat er nog op tijd iets aan gedaan kon worden, als bij een screening iets mis zou blijken.’

Een knobbeltje

‘Al gauw werd er een verdacht knobbeltje gevonden. Weer stond ik voor een keuze: wil ik een borstsparende operatie of kies ik voor amputatie? We hebben ons laten voorlichten over in- en uitwendige protheses. En weer besloten we stap voor stap: eerst een besparende operatie en dan zien wat er volgt. De tumor bleek goedaardig.

Een jaar later zijn mijn eierstokken verwijderd. Heftig hoor, die plotselinge overgang zonder medicijnen. Maar in de wetenschap dat deze ingreep de kans op zowel borst- als eierstokkanker duidelijk zou verminderen, was het dit allemaal waard: de operatie, het herstel daarvan en de plotselinge hormonale veranderingen.

Intussen bleef ik doorgaan met regelmatige screening. Claustrofobisch als ik ben, zijn de MRI's niet prettig.

Ook onze dochters

‘Onze dochters lieten zich testen rond hun 24ste jaar, omdat ook zij wilden weten waar zij aan toe waren. 2 van hen bleken de mutatie te hebben. Ik had daar rekening gehouden, maar moest de uitslag toch even verwerken. Duizendmaal liever zou ik deze belasting van hen willen overnemen. Wij hebben er met onze dochters heel rustig en reëel over kunnen praten waarbij mijn ervaringen met screenen een rol speelden. De klinisch geneticus heeft hen goed voorgelicht over de verschillende mogelijkheden voor preventie. Beiden kozen zij voor regelmatige screening. Hun partners steunen hen hierin volledig.

Mijn jongste dochter zegt: “Ik heb nooit het gevoel gehad dat mijn wereld in elkaar stortte. Ik kwam in de molen van onderzoeken terecht en dat viel reuze mee! Ik moest ieder half jaar op controle komen bij de arts. Als zij iets ongewoons ontdekte, kreeg ik een controle-echo, dat is één keer gebeurd. De uitslag van de echo controleerde zij meteen en ik werd met een gerust gevoel weer naar huis gestuurd. Nu onderga ik regelmatig MRI-onderzoek.”

Natuurlijk is na elk MRI-onderzoek of elke mammografie weer even die spanning over de uitslag, maar, zoals een van hun echtgenoten stelt: “We staan er altijd even bij stil

als er een onderzoek komt, maar na een goede uitslag pakken wij het normale leven en werk weer op”.

Weinig verandering

In de loop der jaren is er meer bekend geworden over aanpak en onderzoek voor gendragers, maar in onze behandeling is eigenlijk niet veel veranderd. Het zou heerlijk zijn wanneer er iets gevonden werd wat onze volgende generaties kan vrijwaren van deze mutatie. Want intussen hebben wij ook alweer een aantal kleindochters waar dit mogelijk een rol gaat spelen. Met de steun in de rug van onze echtgenoten en het vertrouwen in de arts en de techniek gaan wij gewoon verder op deze weg.’

Bron-URL: https://www.ntvg.nl/artikelen/interview/leven-met-een-brca-1-mutatie?view_mode=volledig