



De dilemma's van een draagster van een gemuteerd borstkankergen

Klazien de Vries-Kragt

Maandblad Geestelijke volksgezondheid, 53 (1998), p. 467-473

Inhoud

- [BRCA-dragerschap](#)
- [Casus](#)
- [Literatuur](#)

Sinds de ontdekking van tests ter vaststelling van de veranderingen in twee genen die een rol spelen bij erfelijke borst- en eierstokkanker, is veel geschreven over de problematiek rond deze erfelijke kankers (Cleton, 1996), over de levensvraagstukken waarvoor een draagster komt te staan (Brouwer, 1998; Dupuis, 1993; Tijnstra, 1997) en over wat het teweeg brengt in families (Bleiker, 1998). Hele symposia zijn gewijd aan de vraag hoe de draagsters en families te begeleiden. Dat de consequenties van de wetenschap draagster te zijn, verder strekken dan mogelijke draagsters van tevoren kunnen vermoeden, is langzamerhand duidelijk geworden. Wat te denken van: 'Wanneer en hoe vertel ik het mijn dochters?' Vragen rijzen ook over het niet mogen verzwijgen van de voorwetenschap draagster te zijn bij het afsluiten van levensverzekeringen of bij sollicitaties, Antwoorden zijn nog niet voorhanden. Ervaringen van direct betrokkenen zoals Sandra van Dalen, draagster van een gemuteerd BRCA 1 gen, kunnen bijdragen aan het meer bekendheid geven aan de voor- en nadelen van het laten testen en de consequenties ervan.

BRCA-dragerschap

BRCA is een afkorting van BREast CANcer (Bleiker, 1998). Veranderingen in de twee tot nu toe bekende borstkankergenen BRCA 1 en BRCA 2 spelen een rol bij erfelijke borst- en eierstokkanker (Devilee, 1996; Easton, 1995; Shattuck, 1995). Het BRCA 1 gen is gelokaliseerd op het 17e en het BRCA 2 gen op het 13e chromosoom. Beide genen worden verondersteld het ontstaan van kanker te onderdrukken. Verandert (muteert) het gen door nog onbekende oorzaken van samenstelling dan gaat de normale (preventieve) functie van deze genen verloren en ontstaat een verhoogde kans op het krijgen van borstkanker. Die verandering (mutatie) is erfelijk. Het verhoogde risico wordt dus doorgegeven aan het nageslacht. Draagsters van een gemuteerd BRCA 1 gen hebben niet alleen een verhoogd risico van naar huidige schatting 60 tot 80 procent op borstkanker, maar ook een verhoogd risico op eierstokkanker.

Sinds 1994 zijn tests beschikbaar ter vaststelling van mutaties van het BRCA 1 en BRCA 2 gen. Families met een verhoogd risico op borst of eierstokkanker zijn door afdelingen klinische genetica van de academische ziekenhuizen benaderd met het aanbod zich te laten testen. Bij een positieve uitslag worden draagsters voor de keus gesteld zich frequent te laten screenen of te kiezen voor een preventieve operatieve verwijdering van beide borsten. BRCA 1 draagsters met een verhoogd risico voor eierstokkanker worden bovendien voor de keus gesteld hun eierstokken en baarmoeder wel of niet operatief te laten verwijderen. Hoewel overleg gaande is tussen de diverse centra en men gezamenlijke richtlijnen opgesteld heeft om op een non-directieve manier draagsters voor te lichten, toch blijkt dat de ene plek of arts directiever te werk gaat dan de andere. Zo stemt in Rotterdam het merendeel van de draagsters van een gemuteerd borstkankergen in met de dubbelzijdige borstoperatie. Een deel, voor het grootste deel oudere vrouwen, volgt het advies echter niet op.

De gedachte achter de verwijdering van beide borsten was dat de kans op borstkanker dan zo goed als nihil zou zijn. Ervaring wijst uit dat alsnog vanwege resterend borstklierweefsel de kans op borstkanker niet uitgesloten is (Bleiker, 1998). De zekerheid die de medische wereld hoopte te kunnen geven, blijkt een schijnzekerheid te zijn, ook al reduceert een operatie de kans op borstkanker in hoge mate. De cijfers voor wat betreft kansen, risico's en percentages zijn vanwege het vele erfelijkheidsonderzoek dat gaande is, continu in beweging. Werd bij Sandra bijna twee jaren geleden het risico op het krijgen van borstkanker op 85 procent geschat, nu is die schatting gedaald naar 60 tot 80 procent. De zwaarte van erfelijke belasting speelt hierbij een belangrijke rol. Voor de gewone bevolking is het risico op borstkanker tien procent.

Protocollen voor het begeleiden van een vrouw die een amputatie afwijst, bestonden er in het begin niet. Dat een jonge vrouw met een gezin een borstoperatie afwijst, komt niet zoveel voor. Sandra moest zelf aangeven hoe

ze gecontroleerd wilde worden en hoe vaak. Begeleiding in een dergelijke situatie was er niet en is er nog nauwelijks, is haar ervaring. Sandra hoopt door erin toe te stemmen dat haar ervaringen op papier worden gezet, aan anderen duidelijk te maken waarom het raadzaam is ruim de tijd te nemen voor de beslissing zich al of niet te laten testen danwel, na een test, zich al of niet te laten opereren.

Casus

Sandra van Dalen is 41 jaar als ze, nadat is vastgesteld dat ze draagster is van een gemuteerd BRCA 1 gen voor borst- en eierstokkanker, een operatie voor verwijdering van beide borsten afwijst. Ruim een jaar eerder waren haar baarmoeder en eierstokken verwijderd. Ze is de derde van vier zussen. Bij haar moeder werd veertien jaar geleden eierstokkanker met uitzaaiingen gediagnosticeerd. Operatie en chemotherapie volgden. Haar moeder maakt het goed. Ruim drie jaar geleden werd bij de oudste zus eierstokkanker met uitzaaiingen ontdekt. Ook zij maakt het na operatie en chemotherapie goed. Na de eierstokkanker van de oudste zus werd aan de andere zussen, behalve de jongste, geadviseerd baarmoeder en eierstokken te laten verwijderen. Het advies werd opgevolgd. Na de ontwikkeling van tests ter vaststelling van mutaties van het BRCA 1 en BRCA 2 gen bood een afdeling klinische genetica moeder en oudste zus in 1995 aan hen te testen op draagsterschap.

Sandra drong er bij haar moeder en zus op aan dat ze dit zouden doen. Het gemuteerde erfelijke BRCA 1 gen met verhoogde kans op zowel borst- als eierstokkanker werd bij hen gevonden. Daarna lieten ook de andere drie zussen zich testen. Alleen de jongste bleek vrij van het gemuteerde gen. Het advies van de behandelend artsen aan de draagsters was een totale operatieve verwijdering van beide borsten. Het verhoogde risico op borstkanker schatte men toen op 85 procent. De oudste zussen stemden toe. Sandra na vele twijfels ook. Een week voor de operatie, toen alles al geregeld was, besloot ze zich niet te laten opereren. Ze wilde die verminking niet. Bovendien was één van haar kinderen in het buitenland opgenomen voor behandeling van een chronische ziekte. Er gebeurde te veel in haar leven en het ging haar allemaal te snel.

Tot dat moment konden zij, haar zussen, ouders en verdere direct betrokken familieleden het feit van het draagsterschap van de familiale borst/eierstokkanker, hoe moeilijk het ook was, wel redelijk aan. Afsproken was dat ieders beslissing werd gerespecteerd. De kinderen was niet meer dan het hoognodige verteld. Men was het erover eens dat na het verwijderen van eierstokken en baarmoeder ook een borstoperatie zinvol was. Toen Sandra echter besloot tot uitstel of misschien wel afstel van de borstoperatie, was iedereen geschokt. Familie en vrienden vonden dat ze haar verantwoordelijkheid ten aanzien van haar gezin uit de weg ging. De kinderen hadden haar nodig, vond iedereen. Niet opereren betekende een grote kans op het krijgen van een voor zover men wist zeer kwaadaardige vorm van borstkanker. Wel opereren zou betekenen, dacht men toen, dat die kans praktisch nihil was. Niemand begreep haar beslissing. De artsen probeerden haar op alle mogelijke manieren toch tot opereren te bewegen. Het hielp niet. Ze bleef bij haar besluit. Haar man, die arts is, begreep het eerst ook niet. Langzaam maar zeker veranderde dat en nu steunt hij haar ten volle.

Na een hersenvliesontsteking bij twee van haar kinderen, waarvan er één in coma raakte, was ze radeloos. Haar omgeving wilde, toen alles achter de rug was, weten wanneer ze zich liet opereren. Er was nu toch niets meer dat haar tegenhield? Ze deed het nog niet, was haar antwoord. Ze durfde er niet voor uit te komen dat ze die operatie niet wilde, misschien wel nooit. Mocht ze ooit kanker krijgen dan was het al erg genoeg, vond ze. Toch was het moeilijk zich staande te houden. Na het zien van een televisieprogramma over onderzoek en begeleiding van mensen met kanker op het Helen Dowling Instituut, maakte ze een afspraak voor begeleiding.

Patiënt zijn

Wat ze vooral wilde, was sterk genoeg worden om het allemaal aan te kunnen. Voor haar gevoel leek het alsof iedereen zich tegen haar keerde. Ze kon haar besluit ook nauwelijks uitleggen. Dagelijks waren er zoveel emoties. Ze had ze, komend uit een *no nonsense*-gezin, altijd kunnen hanteren. Dat het allemaal wel wat erg veel was geweest, had ze zich niet gerealiseerd. Ze vond het 'nagal stom' hoe ze reageerde; dat ze in paniek raakte en niet kon slapen. Eerst had ze stoer aan iedereen die het horen wilde verteld dat ze zich niet liet opereren. Nu wilde ze er, behalve met haar man, niet meer over praten. Ze was het zat zich te moeten verdedigen. Alleen bij haar man hoefde ze dat niet.

Achteraf herinnert ze zich dat ze opgelucht was toen ze de beslissing om zich niet laten opereren, had genomen, hoe eng dat verder ook was. Zij besliste wat er met haar lichaam gebeurde. Toch was ze vaak bang. Vooral als ze, zoals ze zelf had voorgesteld, elke drie maanden voor controle naar de kliniek ging. Het betekende dat ze al (kanker-)patiënt was zonder kanker te hebben. In mindere mate was ze dat ook al na de verwijdering van haar baarmoeder en eierstokken. Controles waren daarna noodzakelijk vanwege de toediening van hormonen, wat een grotere kans op borstkanker met zich meebrengt. Soms werd ze er bijna gek van, zoals ze het uitdrukte. Geen moment zonder spanning. Was het niet over haar draagster-zijn en de spanning voor en na de controles, dan was er wel ziekte in het gezin of de angst over haar dochters die ook draagster zouden kunnen zijn. Ze moest er niet aan denken het hen ooit te moeten vertellen. Rust kende ze niet. Ze moest ook wel erg veel van zichzelf. Bijvoorbeeld, ondanks alles, een voorbeeldige moeder zijn die rust en gezelligheid om zich heen creëerde, die opgewekt meehielp in de praktijk van haar man wanneer dat nodig was en die altijd klaar stond voor vriendinnen en kennissen.

Onmenselijk

In één van onze gesprekken zochten we naar de diepste reden van haar weigering tot borstoperatie. Ze ziet de ellende bij haar zussen, zoals ze dat noemt. Die verminking wil ze niet. Haar borsten, die vroeger niet belangrijk

waren, zijn dat de na verwijdering van haar baarmoeder en eierstokken wel. Voor haar zijn ze belangrijk in de relatie met haar man. Ook voor haar gevoel van eigenwaarde. Het was allemaal bijna niet in woorden uit te drukken, maar het proefde als een weten van binnenuit. De angst vliegt haar naar de keel als ze denkt aan de mogelijke consequenties van niet opereren. Als ze ooit kanker zal krijgen, zal haar gezegd worden: 'Zie je wel, eigen schuld. Had je maar ...' Duidelijk werd dat dit soort beslissingen eigenlijk onmenselijk is. Toch had zij ze te nemen. Ze ontdekte ook dat, ook al heb je naar beste weten een beslissing genomen, dit niet betekent dat er daarna geen twijfel meer bovenkomt. Maar als puntje bij paaltje kwam, stond ze nog altijd achter haar keus.

Leven of overleven

Eigenlijk kwam haar situatie neer op kiezen voor leven of overleven. Haar borsten nu laten weghalen, betekende kiezen voor overleven, kiezen voor minder kans op borstkanker. Maar weghalen stond behalve voor overleven, ook voor verminking, verlies van eigenwaarde, het 'net een vent' worden, en het op het spel zetten van haar relatie met haar man. Voor hem gold dat laatste niet. Niet opereren betekende kiezen voor leven en voor kwaliteit. Ze durfde het nauwelijks hardop te zeggen. Sandra vroeg zich af of ze wel mocht kiezen voor kwaliteit. Was ze ten opzichte van haar gezin niet verplicht om alles te doen om zo lang mogelijk te leven? Geen mens kon voor haar het antwoord geven. Ze wist diep van binnen dat als ze niet koos voor leven, hoe eng ook, ze zichzelf zou kwijtraken. Wat ze nodig had, was steun bij het doorleven van alle voors en tegens van de keuze om zich niet te laten opereren.

Toen haar man haar vroeg wat ze zou doen als hij zou doodgaan door een ongeluk of wat dan ook, hoefde ze niet lang te denken. Dan zou ze binnen drie maanden haar borsten laten verwijderen. Ze vond het nogal paradoxaal van zichzelf. Bij nader inzien was er geen tegenspraak. Als hij er niet meer zou zijn, lag de verantwoordelijkheid voor de kinderen totaal bij haar. Dan had ze de verplichting zo lang mogelijk te leven. Kwantiteit zou dan prioriteit hebben. Nu haar man leeft, kunnen zij kiezen voor hun relatie, voor kwaliteit van leven, hoe zwaar en moeilijk dan ook. Die kwaliteit, merkte ze op, was minder glanzend maar wel intenser, dieper. Voor Sandra geldt dat ze vanuit die relatie mede zorg kan dragen voor de kinderen. Dat is voor haar de veilige basis van waaruit ze verder kan in een toekomst vol onzekerheden.

Schuld en spijt

Sandra nam het zichzelf heel kwalijk dat zij degene was die aangedrongen had op het testen. Het schuldgevoel daarover ten opzichte van haar hele familie woog zwaar. Niemand in de familie was er volgens Sandra gelukkiger van geworden. Er werden in bedekte termen vragen gesteld over een eventuele operatie. De zusjes toonden hun littekens en hoe netjes het was geworden. Sandra gruwelde ervan maar hield zich flink. Door haar toedoen was er tweespalt in de familie. Zij had geen of nauwelijks aandacht voor haar geopereerde zusjes. Ze had meer dan genoeg aan zichzelf. Het zusje dat geen draagster was, durfde bijna niet blij zijn. Openlijk praten over kanker was er in haar familie niet meer bij. Het maakte het hanteren van de schuldgevoelens niet gemakkelijk.

Toch werd ze langzamerhand milder over haar aandringen tot het doen van tests. Ze wist toen immers niet beter. In plaats van zich schuldig voelen, ging haar gevoel nu meer in de richting van spijt. Zichzelf vergeven vond ze een te groot woord. Clementie was beter. Dat ze er spijt van had, durfde ze ook hardop te zeggen in de familiekring, ook al kreeg ze er geen begrip voor. Iedereen stond achter het testen. Accepteren dat ze een ander standpunt innam dan de rest van de familie, was een hele klus voor Sandra. Soms lukte het, op andere momenten niet. Op eigen benen staan viel niet mee.

Bij de artsen proefde ze ook angst als ze voor controle kwam. Dat had ze in het begin niet zo opgemerkt. Ze werd niet gehoord toen ze vertelde van iemand die wel geopereerd was en een jaar na de operatie toch een verdachte klier in de oksel had. Opereren kon die angst dus niet wegnemen. Het antwoord van de arts was dat mogelijk in de toekomst niet alleen alle borstklierweefsel verwijderd moest worden, maar ook de okselklieren. Sandra wist maar al te goed wat de dagelijks merkbare gevolgen daarvan waren. Waarom niet je hele lijf weghalen, zei ze wanhopig. Dan loop je tenminste niet het risico dood te gaan aan kanker. Leven betekent risico's nemen.

Grenzen

In het laatste gesprek, vlak voor oudjaar, zei ze dat ze wist dat ze de goede keus had gemaakt. Net of het hele proces een slapend (vrouwelijk) stuk in haar had aangeboord. Tot nog toe had ze zich altijd moeten bewijzen. Grenzen kende ze nauwelijks. Dat was veranderd. Naast het stoere en logische kwam ook ruimte vrij voor vertrouwen in intuïtie en voor de moed om onzeker te durven zijn. Zelfs met de kinderen had ze, tijdens een autorit, over het draagsterschap gesproken. Het gesprek begon over iets heel anders. De kinderen vroegen niet naar details. Op hun vraag of zij ook kanker zouden kunnen krijgen, antwoordde ze dat dat misschien wel zou kunnen maar dat tegen die tijd de wetenschap misschien al weer veel verder was, dat ze zich daar nu geen zorgen over hoefden maken. De kinderen waren tevreden met het antwoord en gingen over tot de dingen van de dag. Het was gemakkelijker gegaan dan ze zich een paar maanden daarvoor had voorgesteld, toen ze nog helemaal gebukt ging onder schuldgevoelens. Hoe ongelooflijk het ook voor haar had geleken, toch kregen eerst de ziekte en later ook het draagsterschap langzamerhand een meer hanteerbare plek in het gezin.

Het spijt hebben van haar eigen impulsieve aandringen op het doen van tests werd langzamerhand een motivatie om anderen die in een overeenkomstige positie verkeren, te adviseren niet te lichtzinnig om te springen met erfelijkheidsonderzoek. 'Het weten lost in wezen niets op, integendeel.' Het wereldkundig maken van haar strijd en dilemma's zou anderen misschien kunnen helpen. Haar hoop is dat daardoor mensen als zij, die dezelfde

alledaagse keuze maken, meer steun krijgen in de medische wereld, dat ze niet zo alleen hoeven te pionieren. Als Sandra indertijd geweten had wat zij nu weet, zou zij zich niet genetisch hebben laten testen.

Summary

Vries-Kragt, K. de. *The dilemmas of a carrier of a mutated breast cancer gene.*

Reflective article based on a case in practice. It makes clear that allowing oneself to be tested as a possible carrier of congenital cancer has more far-reaching consequences than the possible carrier could ever have anticipated. The article describes the dilemmas facing a 41 year old woman, prone to a higher risk of breast and ovarian cancer, at the point when she decided not to proceed with a double mastectomy. On the basis of her experiences, the article discusses briefly what the consequences can be of knowing oneself to be a carrier, in addition to questions about life in general which such a situation provokes.

Literatuur

1. Bleiker, E.M.A. Erfelijkheidsonderzoek bij kanker: onzekerheid voor patiënt en familie. *Kanker* 22 (1998), 16–22.
2. Brouwer, A. Mag alles wat kan? *Monitor* 2 (1998), 10–11.
3. Cleton, T.J. Adviseren aan patiënten met verhoogd risico op borstkanker door de clinicus; nog veel oncologische problemen. *IKR-bulletin* (1996), 32–33.
4. Devilee, P. Erfelijke borstkanker: van onderzoek tot diagnostiek. *IKR-bulletin* (1996), 20, 9–12.
5. Dupuis, H.M. Ethische aspecten ten aanzien van familiair voorkomende carcinomen. *Samenvatting voordrachten vijfenveertigste Oncologiedag* (1993), 28–29.
6. Easton, D.F.e.a. Breast and ovarian cancer incidence in BRCA 1-mutation. *American Journal of Human Genetics* (1995), 56, 265–271.
7. Shattuck-Eidens, D. e.a. A collaborative survey of 80 mutations in the BRCA 1 breast and ovarian cancer susceptibility gene: implications for presymptomatic testing and screening. *Journal of American Medical Association* (1995), 273, 535–541.
8. Tijmstra, T.J. Kennis maakt verantwoordelijk: In welke beslissituaties mogen mensen worden geplaatst. *Medisch Contact* 50 (1997), 52, 1578–1581.

Copyright 2005, Bohn Stafleu van Loghum, Houten