

# Patientinformation—ärftlig cancer



## Ärftlig bröst- och äggstockscancer

Onkogenetiska mottagningen  
Universitetssjukhuset i Lund

## Adresser till onkogenetiska mottagningar i Sverige

- Lund** Onkogenetiska mottagningen  
Genetiska kliniken  
Universitetssjukhuset i Lund  
221 85 Lund  
tfn: 046-173362 (sekreterare), 046-177503 (sjuksköterska)
- Göteborg** Cancergenetiska mottagningen  
Enheten för onkologi  
Sahlgrenska universitetssjukhuset  
413 45 Göteborg  
tfn: 031-3421915 (sjuksköterska)
- Linköping** Onkogenetiska mottagningen  
Kliniskt genetiska avdelningen  
Universitetssjukhuset  
581 85 Linköping  
tfn: 013-223127 (sjuksköterska)
- Stockholm** Onkogenetiska mottagningen  
Kliniskt genetiska avdelningen  
Karolinska universitetssjukhuset  
171 76 Stockholm  
tfn: 08-51774180 (sekreterare), 08-51773019 (sjuksköterska)
- Uppsala** Onkogenetiska mottagningen  
Akademiska sjukhuset  
751 85 Uppsala  
tfn: 018-6115940 (sekreterare), 018-6110243 (sjuksköterska)
- Umeå** Mottagningen för familjär cancer  
Onkologiskt centrum  
Norrlands universitetssjukhus  
901 85 Umeå  
tfn: 090-7851356 (sjuksköterska)

### Länkar och patientinformation

Bröst- och äggstockscancer är tumörsjukdomar som uppmärksammas allt mer i vårt samhälle. Därmed kommer också kunskapen om ärftlig bröst- och äggstockscancer att öka. Information om bröstcancer, äggstockscancer, ärftlig cancer samt självundersökning av bröstet finns på flera platser på internet. Länkarna nedan kan vara användbara:

- Socialstyrelsen, patientinformation om bröstcancer [www.sos.se/mars](http://www.sos.se/mars)
- Självundersökning av bröstet [www.cancerfonden.se](http://www.cancerfonden.se)
- Gynecancerföreningen [www.partner.bms.se/gynsam](http://www.partner.bms.se/gynsam)
- Amerikansk förening, ärftlig bröst-äggstockscancer [www.facingourrisk.org](http://www.facingourrisk.org)
- Amerikansk bröstcancerförening [www.nabco.org](http://www.nabco.org)
- Amerikansk äggstockscancerförening [www.ovarian.org](http://www.ovarian.org)



# Patientinformation—ärftlig cancer

## Ärftlig bröst- och äggstockscancer

---

Denna information har utarbetats vid den Onkogenetiska mottagningen, Universitetssjukhuset i Lund. Materialet har sammanställts av Å. Mårzell. Ansvariga för innehållet är Dr. M. Nilbert, Dr. N. Loman och Dr. H. Olsson, Onkologiska kliniken, Dr. M. Soller och Dr. U. Kristoffersson, Genetiska kliniken samt Dr. S. Malander, Gynonkologiska sektionen.

2004 Lund



---

## Ordlista

---

Ord	Förklaring
<i>BRCA1</i>	bröstcanceren 1
<i>BRCA2</i>	bröstcanceren 2
DNA	deoxyribonukleinsyra, arvsmassan
Gen	en del av DNA som motsvarar ett protein
Genetisk testning	laboratorieanalys avseende mutation man tidigare hittat i familjen
Laparoskopisk kirurgi	titthålskirurgi
Mammografi	röntgenundersökning av bröstkörteln
Mastektomi	operation där man tar bort bröstet
Mutation	förändring i en gen, kan leda till sjukdom
Mutationsanalys	laboratorieanalys för att påvisa en genetisk förändring
Mutationsbärare	individ som bär en genetisk förändring
Ooforektomi	operation där man tar bort äggstockarna
Onkologi	läran om tumörer
Palpation	undersökning där läkaren med händerna känner efter förändringar
Profylaktisk	förebyggande
Salpingo-ooforektomi	operation där äggstockar och äggledare tas bort

---

## Ärftlig bröst- och äggstockscancer

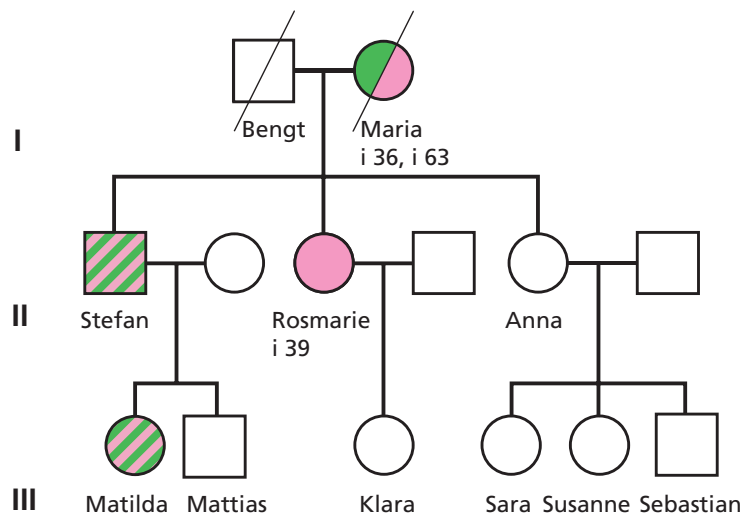
Bröstcancer och äggstockscancer är två av de vanligaste tumörsjukdomarna hos kvinnor. Hos ungefär 10% av patienterna uppkommer tumörerna på grund av en stark ärftlighet och dessa två tumörformer kopplas samman till så kallad ärftlig bröst- och äggstockscancer. Hittills har två anlag (gener), *BRCA1* (bröstcancerigen 1) och *BRCA2* (bröstcancerigen 2), för ärftlig bröst- och äggstockscancer kartlagts. Kvinnor med mutation i någon av dessa gener har ökad risk att utveckla tumörsjukdom och bör erbjudas genetisk rådgivning samt omhändertagande av specialister. Denna broschyr riktar sig till Dig som har ärftlig bröst- och äggstockscancer i familjen och ger information om utredning och kontroller.

## Karaktäristiska drag hos ärftlig bröst- och äggstockscancer

I familjer med ärftlig bröst- och äggstockscancer finns ofta flera släktingar som haft dessa cancerformer, inte sällan med insjuknande i ung ålder (före 50 år). Sannolikheten för att en tumör har ärftlig orsak är högre ju lägre ålder den uppträder i. Samtidigt finns en normal åldersspridning vid tumörsjukdom och vissa unga individer får bröst- eller äggstockscancer av en slump utan att det finns en ärftlig orsak. Att tumörer uppstår i båda brösten eller på flera ställen i bröstet kan vara tecken på ärftlig bröstcancer. Man ärver inte en allmänt ökad risk att utveckla tumörsjukdom. Risken begränsas till de tumörformer som kopplas samman genom ärftligheten, vilka också vanligen är de tumörtyper som tidigare förekommit i familjen. Vid den onkogenetiska utredningen definieras ärftlig bröst- och äggstockscancer som familjer där man finner tre fall i två generationer med minst ett fall av insjuknande under 50 års ålder, eller två fall med ett insjuknande under 40 års ålder, samt alla som insjuknar före 30 års ålder. Exempel på ett släkträd från en familj med ärftlig bröst- och äggstockscancer finns i Figur 1.

## *BRCA1*- och *BRCA2*-generna

Hela vårt arv finns lagrat i DNA och finns i var och en av våra celler. Alla gener finns i dubbel uppsättning, en som vi ärvt från mor och en som vi ärvt från far. Alla individer, oavsett om de har cancer eller ej, har två kopior av *BRCA1*- och *BRCA2*-generna, en från vardera föräldern. Generna *BRCA1* och *BRCA2* är så kallade DNA-reparationsgener som hjälper till att reparera arvsmassan när den skadats. Om man ärver en mutation i den ena kopian av genen fungerar dock den andra kopian, vilket räcker för normal funktion. Under cellens liv delas den flera gånger och det kan uppstå ytterligare en mutation i den andra kopian. En sådan cell har sämre skyddsmekanismer och kan omvandlas till en tumörcell. Trots att den ärftliga mutationen finns i alla kroppens celler och hos både män och kvinnor uppkommer tumörerna företrädesvis i bröst och äggstockar, men orsaken till detta är ännu okänd.



Figur 1. Släktträd med ärftlig bröst och äggstockscancer

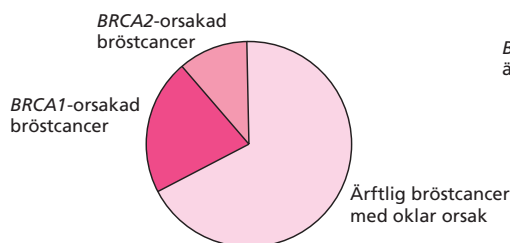
**Generation I.** Maria var gift med Bengt. Båda är avlidna, vilket markeras med ett diagonalt streck. Maria utvecklade bröstcancer (rosa färg) vid 36 års ålder och äggstockscancer (grön färg) vid 63 års ålder. Tillsammans fick de barnen Stefan, Rosmarie och Anna.

**Generation II.** Rosmarie utvecklade bröstcancer vid 39 års ålder och sökte då genetisk rådgivning. Eftersom ärftlighet misstänktes utfördes mutationsanalys som påvisade en BRCA1-mutation. Stefan och Anna erbjöds och accepterade genetisk testning i syfte att förutse om de också bar denna förändring. Stefan visade sig bära samma BRCA1-mutation som Rosmarie, medan Anna ej var bärare av denna.

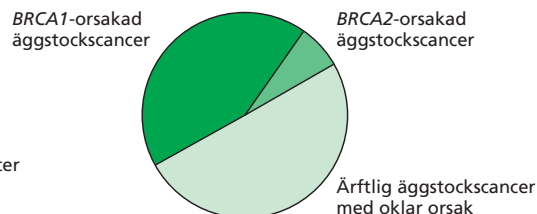
**Generation III.** Av kusinerna i denna generation har Matilda genomgått genetisk testning och visats sig bära samma BRCA1-mutation som sin far Stefan. Hon har därmed ökad risk för bröst- och äggstockscancer. Hon kontrolleras regelbundet och är frisk. Mattias har också genomgått genetisk testning, men är ej bärare av det förändrade anlaget. Klara har valt att vänta med genetisk undersökning. Eftersom hon har 50% risk att bära det förändrade anlaget kontrolleras hon precis som Matilda. Annas barn kan inte bära den genetiska förändringen eftersom den inte fanns hos deras mor och Sara och Susanne rekommenderas därför inga särskilda kontroller.

Mutationer i *BRCA*-generna är idag den viktigaste kända orsaken till ärftlig bröst- och äggstockscancer. Figur 2 visar fördelningen av mutationer i södra Sverige. Andra fördelningar finns i andra geografiska områden. Om en person har en förälder med en *BRCA*-mutation, kan han eller hon ära antingen den muterade eller friska kopian av genen. Därmed är risken att ära en förändrad *BRCA*-gen 50%. Om man inte ärvt *BRCA*-mutationen har man ingen ökad risk att få bröstcancer jämfört med andra kvinnor och kan inte heller föra risken vidare till sina barn.

## Orsaker till ärftlig bröstcancer



## Orsaker till ärftlig äggstockscancer

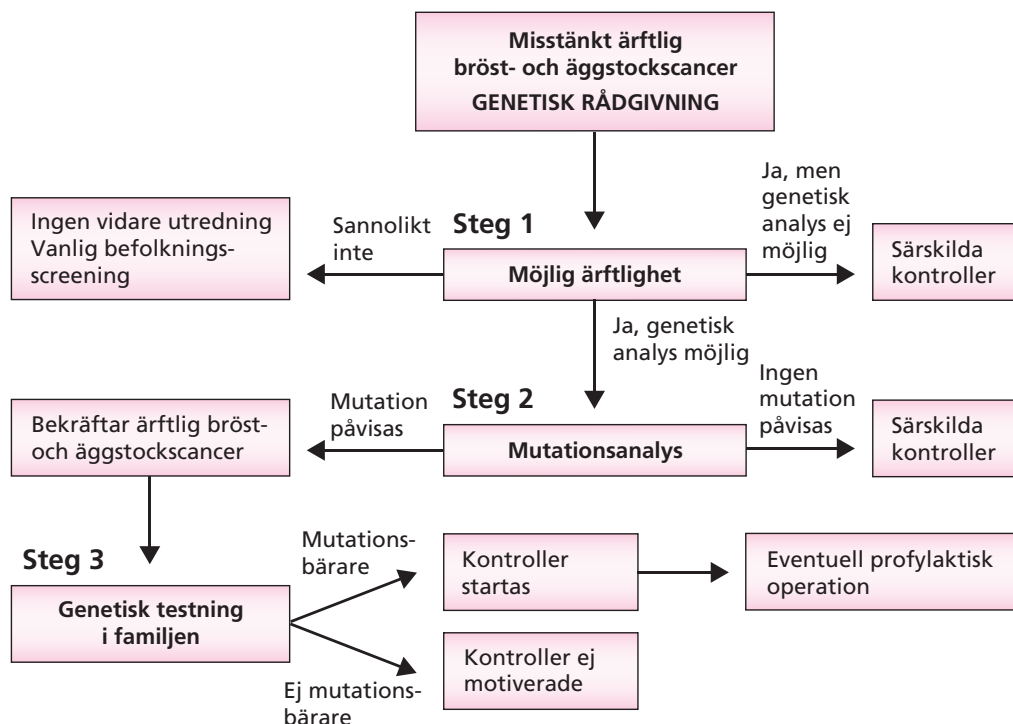


Figur 2. Orsaker till ärftlig bröst- och äggstockscancer

Ärftlig bröst- och äggstockscancer kan uppkomma av olika orsaker. I diagrammet visas andelarna av bröstcancer och äggstockscancer som beräknas uppkomma p.g.a. mutationer i bröstcancerigen 1 (BRCA1) och bröstcancerigen 2 (BRCA2) samt av okänd anledning.

## Cancergenetisk vägledning och utredning

En cancernetisk utredning görs normalt i flera steg (Figur 3). För familjer med misstänkt ärftlig bröst- och äggstockscancer kan utredningen ske i följande tre steg: genomgång av släkthistorien och därefter eventuellt mutationsanalys och genetisk testning.



Figur 3. Sammanfattning av utredningen vid misstänkt ärftlig bröst- och äggstockscancer.

## Utredningen vid misstänkt ärftlig bröst- och äggstockscancer

### Steg 1: Genomgång av släkthistorien

Besöket vid den onkogenetiska mottagningen innefattar information om ärftlig cancer. Den familjemedlem som sökt eller remitterats för rådgivning lämnar uppgifter om tumörsjukdom i släkten, vilka ligger till grund för ett släkträd där de individer som utvecklat tumörsjukdom markeras, som i Figur 1. Dessutom kontrolleras uppgifterna, efter tillstånd från anhöriga, i Cancerregistret eller i patientjournaler. Om det finns misstanke om ärftlig bröst- och äggstockscancer erbjuds familjen att gå vidare till nästa steg i utredningen, mutationsanalys.

### Steg 2: Mutationsanalys

En mutation i någon av *BRCA*-generna finns i alla kroppens celler. Man kan därför använda DNA från ett vanligt blodprov för mutationsanalysen. Den genetiska analysen brukar utföras på den levande familjemedlem som fått bröst- eller äggstockscancer vid lägst ålder. Analysen omfattar de två generna *BRCA1* och *BRCA2* och innebär ett omfattande arbete som kan ta flera månader att genomföra. Om drabbade släktingar är avlidna kan man söka efter de vanligast förekommande mutationerna i vävnad som kan finnas sparad i vävnadsarkiv. Vanligast är att man försöker spåra tumörvävnad från en avlidna släkting.

- Om analysen påvisar en mutation bekräftas diagnosen ärftlig bröst- och äggstockscancer och familjemedlemmar erbjuds att gå vidare till nästa steg, genetisk testning (se steg 3).
- Om analysen inte påvisar någon mutation kan detta ha flera orsaker. Ansamlingen av tumörer i familjen kan bero på slumpen och inte på ärftlig cancer. Det kan också vara en familj med ärftlighet, men där mutationen är av en typ som är svår att upptäcka med de analysmetoder som nu finns tillgängliga. En eventuell mutation kan också vara belägen i någon annan gen som kan orsaka ärftlig bröstcancer, men som ännu inte är känd. Avsaknad av mutation i de gener vi idag känner till utesluter alltså inte ärftlighet för bröst- och äggstockscancer.

### Steg 3: Genetisk testning

Den genetiska testningen på friska individer kan endast utföras om en mutation har påvisats i familjen. Denna analys syftar till att ta reda på om en familjemedlem ärvt det förändrade anlaget eller inte. Även denna analys görs vanligen från ett blodprov. Undersökningen visar om individen ärvt eller inte ärvt det förändrade arvsanlag som påvisats i familjen. Om individen inte ärvt mutationen finns ingen ökad risk för bröst- och äggstockscancer och därför krävs inga speciella kontroller. För kvinnor som ärvt mutationen rekommenderas särskilda undersökningar eller ibland förebyggande operation, vilket beskrivs nedan.

## Risken för tumörsjukdom vid ärftlig bröst- och äggstockscancer

Riskerna för tumörsjukdom skiljer sig något beroende på om mutationen finns i genen *BRCA1* eller *BRCA2*, speciellt avseende risken för äggstockscancer.

- ***BRCA1*-mutationer** ger ökad risk för både bröst- och äggstockscancer. Risken att någon gång under livet utveckla bröstcancer beräknas vara mellan 60% och 80%, dvs. 6 till 8 av 10 kvinnor med *BRCA1*-mutation drabbas. Risken för äggstockscancer är lägre och beräknas till 30–40% eller 3 till 4 av 10.



- **BRCA2-mutationer** ger samma risk för bröstcancer (ca. 60–80% livstidsrisk), medan risken för äggstockscancer är lägre (ca. 10–30%). Hos män med mutation i *BRCA2* finns också en viss risk för bröstcancer och prostatacancer.

Både män och kvinnor kan ärva mutationer i *BRCA1* eller *BRCA2*. Eftersom 1 av 5 kvinnor och de flesta män med ett förändrat anlag inte utvecklar bröst- eller äggstockscancer betyder detta att man kan överföra anlaget till sina barn utan att själv vara sjuk. Däremot kan inte en person som inte ärvt sin förälders förändrade anlag föra det vidare till sina barn.

## Kontroller och undersökningar

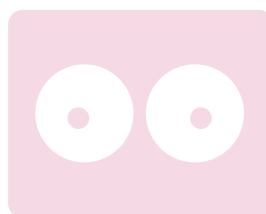
Tidig upptäckt av en tumör är förknippad med bättre prognos. Därför rekommenderas särskilda kontroller för kvinnor med bröst- och äggstockscancer i släkten. Undersökningarna omfattar självundersökningar av bröstet, bröstundersökning med t.ex. mammografi samt gynekologiska kontroller. Dessa undersökningar bör starta vid lägre ålder än de kontrollprogram som rekommenderas övriga kvinnor. Vanligen startas bröstundersökningarna vid 25 års ålder och de gynekologiska kontrollerna vid 25–35 års ålder.

## Bröstpalpation, självundersökning

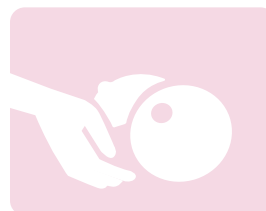
Regelbunden undersökning av bröstet kan hjälpa till att hitta eventuella tumörer tidigt. Rekommendationerna innefattar självundersökning en gång per månad, hos yngre kvinnor företrädesvis efter menstruation då bröstet är lättare att undersöka. Självundersökningen går till som visas i Figur 4 (en noggrannare beskrivning av undersökningen finns t.ex. på cancerfondens hemsida). I tillägg rekommenderas att en läkare undersöker, palperar, bröstet 1 gång per år, t.ex. i samband med mammografi eller gynekologisk undersökning.

### Bröstundersökningar

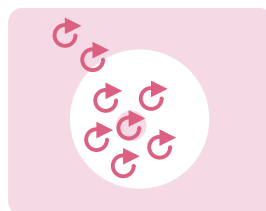
Undersökningar av bröstet, vanligen med mammografi, rekommenderas 1 gång per år, vilket är oftare än den vanliga hälsoundersökningen med mammografi. Hos unga kvinnor är mammografi ibland svårtolkad på grund av tät bröstvävnad, varför andra undersökningsmetoder med t.ex. ultraljud eller magnetkamera ibland används.



*Se på bröstet i spegeln. Notera form, färg på hud och vårtor och hur det ser ut när du lyfter på armarna.*



*Ligg ner med ena handen under huvudet för att undersöka bröstet och armbålan på samma sida.*



*Känn med små, cirkulande rörelser och raka fingrar igenom hela bröstet och armbålan. Känns något annorlunda än vanligt?*

Figur 4. Egenundersökning av bröstet.

## Gynekologisk undersökning

För att tidigt upptäcka äggstockscancer rekommenderas kvinnor med förhöjd risk att genomgå särskilda gynekologiska undersökningar. Dessa skall innefatta undersökning med palpation av äggstockarna, ultraljudsundersökning av äggstockarna samt blodprov för analys av markören CA-125.

Tabellen nedan sammanfattar rekommenderade undersökningar.

### Rekommenderade kontroller vid bröst- och äggstockscancer

Organ	Undersökning	Tidsintervall
Bröst	Självundersökning	1 gång/månad
	Bröstpalpation utförd av läkare	1 gång/år
	Mammografi	1 gång/år
Äggstockar	Gynekologisk undersökning inklusive palpation, ultraljud av äggstockarna och analys av CA-125 i blodprov	1–2 gånger/år

Om man upptäcker en bröst- eller äggstockscancer hos en patient finns flera behandlingsalternativ. Cancer i bröst och äggstockar kan vara av olika typer och behandlingen anpassas till tumörens typ och utbredning. Två personer i samma familj kan därför rekommenderas olika behandling även om en kombination av kirurgi, strålbehandling, cellgiftsbehandling och hormonbehandling oftast kommer ifråga.

## Profylaktiska åtgärder

Behandlingar som sätts in för att förhindra att cancer uppstår kallas profylaktiska. De behandlingar som kan bli aktuella vid ärftlig bröst- och äggstockscancer är att i förebyggande syfte operera bort bröst och/eller äggstockar.

Förebyggande borttagande av bröstet kallas profylaktisk mastektomi. Denna operation kommer endast ifråga hos kvinnor som har en kraftigt ökad risk för bröstcancer och som själva efterfrågar förebyggande operation. Beslutet om operation föregås av en utförlig information och diskussion med en plastikkirurg om hur operationen utförs och hur resultatet kan förväntas bli. Tidpunkten för en eventuell operation avgörs individuellt. Vanligen sker i samband med operationen en rekonstruktion med återuppbyggande av ett ”nytt” bröst. Denna process innebär operationer i flera steg och tar ungefär ett år att genomföra. Risken för bröstcancer minskar efter en profylaktisk operation med minst 90% och man har därmed en lägre risk för bröstcancer än vad övriga kvinnor i befolkningen har.

Risken för äggstockscancer kommer vid högre ålder än risken för bröstcancer. Operation av äggstockarna kan därför ske efter avslutad familjebildning men tidpunkten

avgörs individuellt. Borttagande av äggstockar och äggledare, så kallad ooforosalpingektomi, utförs vanligen med hjälp av titthålskirurgi (laparoskopi). Även inför en eventuell förebyggande operation av äggstockarna är det viktigt med grundlig individuell information, vilken ges vid gynekologiska kliniker. Risken för äggstockscancer minskas kraftigt av en sådan operation och sannolikt minskas även risken för bröstcancer genom minskad mängd östrogen.

## Andra riskfaktorer för tumörsjukdom

Det finns ett antal faktorer som kan påverka riskerna för bröst- och äggstockscancer. Barnafödande och amning verkar ha viss skyddande effekt, medan p-piller och hormonbehandling kan öka risken för bröstcancer, men samtidigt ha skyddande effekt avseende äggstockscancer. Dessa faktorer påverkar dock risken för tumörsjukdom mindre än den risk en mutation i *BRCA1* eller *BRCA2* medför. Vid ärftlig bröst- och äggstockscancer rekommenderas allmänt att man använder hormonbehandling, p-piller liksom östrogen- och progesteronbehandling, under så kort tid och i så låga doser som möjligt, men även här kan individuella överväganden göras där fördelar och nackdelar får vägas in.

## Psykologiska reaktioner vid ärftlig cancer

Beslutet att söka genetisk rådgivning på grund av misstänkt ärftlig cancer i familjen tas oftast av en eller några få individer i en familj. Dessa får information om vilken risk de själva har att utveckla tumörsjukdom och uppmanas föra informationen vidare och erbjuda andra familjemedlemmar att kontakta en onkogenetisk mottagning. Det kan dock vara svårt att informera avlägsna släktingar, som man har liten kontakt med, om att ärftlig tumörsjukdom kan finnas i familjen och att de kan ha ökad risk att drabbas. Familjeutredningen görs för att skaffa kunskap om släktingar och deras cancersjukdomar, något som kan väcka minnen och sorg. Den genetiska rådgivningen blir för många också en bekräftelse på att ärftlig cancer kan finnas i familjen och väcker därmed oro för egen del liksom för nära anhöriga och andra släktingar.

I en familj har varje enskild familjemedlem rätt att bestämma om man vill ta del av de resultat som framkommit eller inte. Detsamma gäller eventuell möjlighet att genomgå genetisk testning. Det individuella beslutet respekteras alltid, liksom att olika familjemedlemmar kan fatta olika beslut. En genetisk utredning är oftast inte brådskande. Tid finns för egna överväganden och för diskussion med anhöriga. En genetisk vägledare eller en specialutbildad sjuksköterska vid mottagningen kan vara till hjälp och stöd i dessa situationer. Om en genetisk testning utförs meddelas svaret vid ett återbesök. För dem som inte bär ett förändrat anlag innebär detta ofta en lättnad, men beskedet kan också vara förknippat med skuld känslor gentemot släktingar som fått cancer. Kunskapen om *BRCA*-mutation kan vara tung för individen, men medför också något positivt genom att kontroller och profylaktiska åtgärder erbjuds i syfte att hitta tumörer tidigt eller förhindra uppkomst av tumörsjukdom.

