

Genetisk analys vid misstänkt äggstockscancer – betydelse för cancerbehandling och släkten

Sammanfattning

Du utreds för misstänkt äggstockscancer. Om diagnosen fastställs så kommer man som en del av den rutinmässiga diagnostiken att utföra genetisk analys på tumörvävnad och blodprov. Drygt var tionde kvinna med äggstockscancer har en genetisk förändring (mutation) i någon av generna *BRCA1* eller *BRCA2*. Om en mutation upptäcks, så kan den antingen ha uppkommit i tumören som en del av cancersjukdomen, eller alternativt vara medfödd och då finnas i alla kroppens celler. Om en mutation i *BRCA1* eller *BRCA2* har uppkommit i tumören så har den utöver val av cancerbehandling ingen ytterligare betydelse. Om däremot mutationen är medfödd så innebär det att den är ärftlig och dina släktingar kan vara bärare av samma mutation.

En mindre andel kvinnor med äggstockscancer har en medfödd mutation i någon av generna *BRIP1*, *EPCAM*, *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PALB2*, *PMS2*, *RAD51C* eller *RAD51D*. Sådana mutationer är också förknippade med en förhöjd cancerrisk vilket kan vara viktigt för uppföljning av dig och dina släktingar. Det kommer emellertid inte att påverka valet av cancerbehandling.

Vilka är konsekvenserna om man har en ärftlig mutation i *BRCA1*, *BRCA2* eller *PALB2*?

Kvinnliga mutationsbärare i *BRCA1* och *BRCA2* har en starkt förhöjd risk att insjukna i äggstockscancer och bröstcancer. Risken för bröstcancer är starkt förhöjd även för *PALB2*, medan äggstockscancerrisken är måttligt förhöjd.

Vilka är konsekvenserna om man har en ärftlig mutation i *EPCAM*, *MLH1*, *MSH2*, *MSH6* eller *PMS2*?

Kvinnliga mutationsbärare har en en måttligt förhöjd risk att insjukna i äggstockscancer och en starkt förhöjd risk att få livmodercancer. Mutationsbärare av båda könen har en starkt förhöjd risk för tjocktarmscancer.

Vilka är konsekvenserna om man har en ärftlig mutation i *BRIP1*, *RAD51C* eller *RAD51D*?

Kvinnliga mutationsbärare har en måttligt förhöjd risk att insjukna i äggstockscancer. Det föreligger också en lätt till måttligt förhöjd risk för bröstcancer.

Vad betyder detta för dig?

Du kommer att få lämna ett blodprov och om/när du opereras för (misstänkt) äggstockscancer kommer även ett prov tas från tumören. Analysen kommer att vara klar inom ca 7 veckor. Du kommer att få svar på mutationsundersökningen från blod och tumör av din läkare på Onkologens gynsektion, SUS Lund.

Om man inte finner en medfödd mutation vid analysen

I de allra flesta fall innebär detta att misstanken om stark ärftlighet avseende äggstockscancer kan avskrivas och någon ytterligare utredning behövs oftast inte. Om man ändå misstänker att det skulle kunna finnas en ärftlig orsak till ditt cancerinsjuknande så kan i undantagsfall konsultation på den cancergenetiska mottagningen ske.

Om man finner en medfödd mutation

Din läkare på Onkologens gynsektion, SUS Lund kommer att remittera dig till den cancergenetiska mottagningen i Lund. Du kommer där att erbjudas besök för ytterligare information. Det är bra om du vid detta tillfälle tar med dig någon anhörig. Om mutationen är i *BRCA1* eller *BRCA2* så kommer din behandlande läkare även ta hänsyn till det avseende din äggstockscancerbehandling.

Om du har frågor om analysen, ställ dem till din kontaktsjuksköterska eller behandlande läkare.

Information om sjukdomen äggstockscancer finner du på

<http://www.1177.se/sjukdomar--besvar/cancer/cancerformer/aggstockscancer/>