

# Familjär cancer, cancergenetisk utredning och genetisk vägledning

180521

**Främst familjer med dominant nedärvd cancersjukdom utreds beträffande ärftlighet. En utredning innebär att cancersjukdom i familjen kartläggs, att genetisk laborativ screening utförs i syfte att identifiera arvsanlag eller att statistisk, empirisk livstidsrisk räknas fram för familjemedlemmar.**

Utredning görs i syfte att hitta individer och familjer med påtagligt förhöjda livstidsrisker för specifik cancersjukdom. Oavsett om risken konstateras genom att ett arvsanlag identifieras vid genetisk screening, eller att en förhöjd risk räknas fram, leder detta till erbjudande om ett kliniskt kontrollprogram och ibland profylaktiska åtgärder för att minska morbiditet och mortalitet. En utredning kan också göras i behandlingsstyrande syfte.

**Cancerogenetiska mottagningen, Klinisk genetik och patologi, Sahlgrenska Universitetssjukhuset har ett regionalt uppdrag att hålla i cancergenetiska utredningar. Både patienter och friska släktingar kan remitteras hit. De vanligaste ärftliga syndromen vid mottagningen är ärftlig bröst- och äggstockscancer och ärftlig tjocktarmscancer. Om familjehistoria, cancerform eller insjuknandeålder medför att ärftligt cancersyndrom misstänks ska behandlande läkare informera patienten samt remittera till Cancergenetiska mottagningen i Göteborg.**

Det finns en utbredd uppfattning bland allmänheten att cancer är ärftlig. Förekomst av flera fall av cancer i samma familj kan bero på arvsanlag, livsstilsfaktorer eller helt enkelt slumpen. Att olika arvsanlag med låg och måttligt genomslag, i kombination, ligger till grund för en ökad risk för cancer är sannolikt relativt vanligt. Men det är idag enbart familjer där det finns arvsanlag med högt genomslag och dominant nedärvning, som kan bli föremål för utredning och som leder till åtgärder. Livsstilsfaktorer kan också vara ärftliga t ex rökning och kosthållning. De vanligaste cancerformerna är så pass vanliga i befolkningen att flera individer i samma familj kan insjukna enbart på grund av slump. Översiktligt kan sägas att det finns skäl att utreda om det

1. finns flera fall av samma cancerform eller av sådana cancerformer, som ingår i ett ärftlighetssyndrom inom en familj,
2. att samma cancerform kan ses i på varandra följande generationer
3. att insjuknandeåldrar är lägre i familjen i förhållande till genomsnittsåldern för samma cancer i befolkningen.

Cancerogenetisk utredning baseras på bedömning av andelen friska och sjuka individer i samma släktgren. Utredningen omfattar därför ofta en noggrann kartläggning av familjen inklusive en sammanställning av primäruppgifter, d.v.s. journalhandlingar eller PAD för att verifiera diagnoser. Andra familjemedlemmar än den som håller i utredningen inkluderas genom att de lämnar skriftligt medgivande. Utredningens utfall blir också en angelägenhet inte bara för en enskild individ utan också för berörd familj. För Västra sjukvårdsregionen finns alltså en gemensam cancergenetisk mottagning på Sahlgrenska sjukhuset. Specialutbildade sjuksköterskor fungerar som genetisk vägledare vid mottagningen, de samlar in familjedata, upprättar släktträd, samtalar med patient och familj om betydelsen av en utredning. Sannolikheten för ärftlighet värderas av läkaren vid mottagningen, som också informerar patient och familj. Genetisk laborativ screening erbjuds när det är möjligt, analys kan göras på blodprov eller vävnad från levande eller avliden individ med cancersjukdom.

Om arvsanlag identifieras kan kaskadscreening utföras dvs släktingar erbjuds på ett strukturerat sätt anlagsbärartest . Att som frisk individ få vetskap om att man har förhöjd risk för cancer och där möjlighet till kliniska kontroller och profylaktiska åtgärder trots allt kan ha begränsad evidens, ställer krav på god förmåga hos sjuksköterskor och läkare att samtala med individer och familjer om risk. När det rör sig om friska individer är det viktigt att de söker och får information frivilligt. Cancergenetisk utredning kan också ske i behandlingsstyrande syfte, då är tidsfaktorn viktig och därför görs genetisk screening eller riskberäkning utan noggrann kartläggning av och information till familjen. Detta är en relativt ny situation som ställer krav på att behandlande läkare också kan ge genetisk vägledning. Sammanfattningsvis kan sägas att all genetisk screening och riskberäkning måste ske på den enskildes egna villkor och efter noggrann vägledning.

*De vanligaste syndromen vid ärftlig cancer:*

Ärftlig bröst- och äggstockscancer  
Ärftlig kolorektal cancer innefattande Lynch syndrom,  
Familjär adenomatös kolonpolypos (FAP)

*Exempel på mindre vanliga syndrom vid ärftlig cancer:*

Prostatacancer  
Familjärt malignt melanom och pancreascancer  
Familjär ventrikelcancer  
Familjärt paragangliom- feokromocytom

För samtliga: Se vårdprogram för respektive cancerdiagnos avseende remiss- och utredningsindikation till Cancergenetisk mottagning.

**Länkar:**

Ytterligare information:

<https://www.sahlgrenska.se/konvertering-av-sidor/omrade-4/klinisk-patologi-och-genetik/enheter/cancergenetisk-mottagning-sahlgrenska-sjukhuset/>

Information till allmänheten: <https://www.1177.se/Vastra-Gotaland/Fakta-och-rad/Mer-om/Genetisk-vagledning-vid-arftlig-sjukdom/>