

Patientinformation

Genetisk rådgivning for arvelig brystkræft, HBC

Klinisk Genetisk Afdeling (KGA)

Introduktion:

Denne informationspjece omhandler genetisk udredning og rådgivning samt testning for arvelig brystkræft, HBC. Endvidere er proceduren for regelmæssige brystundersøgelser kort beskrevet. Pjecen er tænkt som et supplement til den genetiske udredning, som du og måske andre familiemedlemmer har deltaget i.

Baggrund:

Du er blevet henvist til genetisk udredning for arvelig brystkræft på baggrund af mistanke om denne arvelige tilstand. Mistanken kan skyldes flere tilfælde af brystkræft (især i ung alder) i den nære familie – eller, at et familiemedlem har gjort dig opmærksom på denne mulighed.

Genetisk udredning og testning:

Ved den genetiske rådgivning er du blevet orienteret om vurderingen af, at der forekommer arvelig brystkræft i familien. Vi har gennemgået dit stamtræ sammen, og du er blevet informeret om, at du har øget risiko for at udvikle brystkræft. Muligheden for genetisk testning er diskuteret.

Ikke alle familier får tilbud om genetisk testning, og heller ikke alle familier er interesseret i muligheden. Hvis der ikke udføres genetisk testning – eller hvis den primære genetiske testning ikke kan påvise den i familien

forekommende genforandring – foretages risikovurderingen på basis af stamtræet.

Personer, som kan have øget risiko for kræftudvikling, kan identificeres ud fra stamtræet, og ved den genetiske rådgivning diskuteres, hvorledes disse familiemedlemmer informeres. Som hovedregel foretages informationen af familiemedlemmer af den person, som er henvist til genetisk udredning.

Arvegang:

Ved arvelig brystkræft nedarves genforandringen og dermed dispositionen til kræft på en måde, der kaldes autosomal dominant. Autosomal betyder, at mænd lige så vel som kvinder kan arve genforandringen, og dominant betyder, at der er 50% sandsynlighed for at videregive genforandringen ved hver graviditet.

Man kan sammenligne det med at slå plat og krone. Der er 50% sandsynlighed for plat, og også 50% sandsynlighed for krone, men når først mønten er landet, er udfaldet givet. Sagt på en anden måde, så er udfaldet givet, når barnet fødes (faktisk allerede, når befrugtningen er sket).

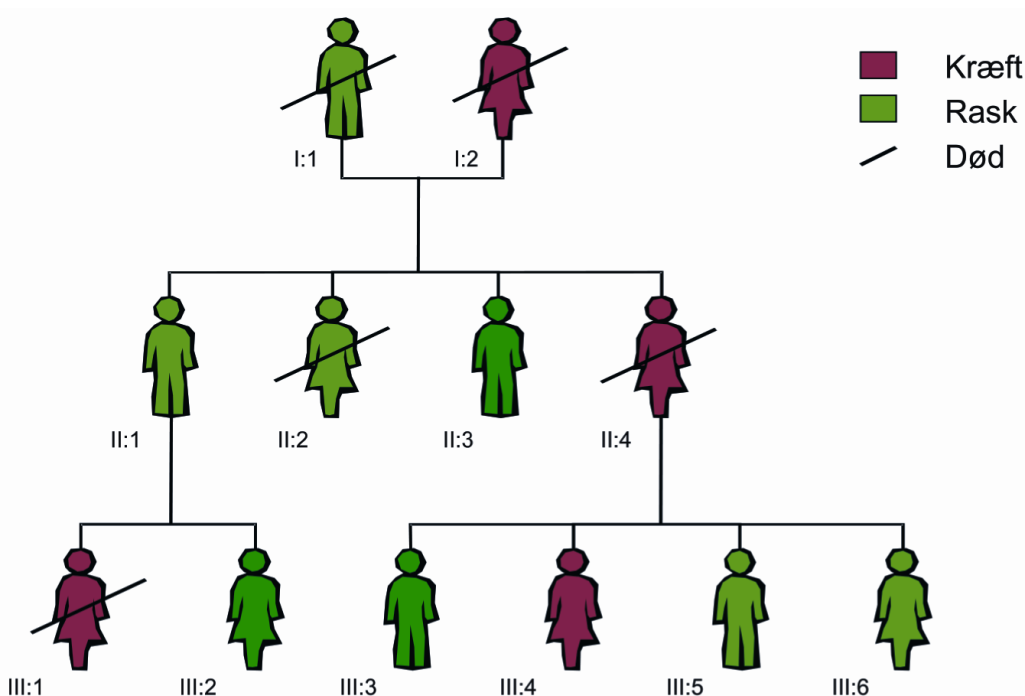
Man kan umiddelbart undre sig over, at der ingen kønsforskel er i arvegangen, men der er en kønsafhængig gennemslagskraft af genforandringen. Det betyder, at dispositionen til kræft hovedsageligt omfatter kvinder i form af brystkræft.

Nedenstående stamtræ illustrerer den autosomale arvegang med kønsafhængig gennemslagskraft.

Det er ikke altid muligt at finde den genforandring, som forekommer i

familien. Dette skyldes bl.a., at de anvendte analysemetoder ikke altid kan påvise de forandringer, som findes i generne. Det kan også skyldes, at der i den aktuelle familie er forandringer i et gen, som det ikke er muligt at analysere endnu.

I dag analyseres oftest BRCA1- og BRCA2-generne ved mistanke om arvelig brystkræft, men vi ved, at der eksisterer flere, endnu ukendte gener, som disponerer til denne arvelige kræftform.



I din familie er der enten ikke påvist en genforandring eller gentesten er ikke udført, og risikovurderingen vil derfor basere sig på stamtræet.

Hvis der er taget en blodprøve, vil den blive opbevaret i laboratoriet, ifald der senere kommer forbedrede analysemuligheder. Hvis der så senere påvises en genforandring, vil familien blive informeret.

Blodprøven kan opbevares i laboratoriet (biobank):

I nogle situationer kan det være hensigtsmæssigt at gemme en blodprøve fra et familiemedlem med kræft og afvente beslutning om igangsætning af genetisk analyse.

Det er især relevant i de situationer, hvor en slægtning med kræft er alvorligt syg, og familien endnu ikke har besluttet sig for gentest. Hvis det ikke er muligt at tage en blodprøve fra en slægtning med kræft, er det i dag som hovedregel ikke muligt at søge efter familiens genforandring.

Fra blodprøven isoleres det genetiske materiale (DNA), som kan gemmes i laboratoriets fryser i årtier.

Kun hvis familien beslutter sig for at opstarte eftersøgningen for familiens genforandring, vil den genetiske analyse blive påbegyndt. Familien kan

også beslutte, at blodprøven skal destrueres.

Risiko for arvelig brystkræft:

Risikoen for brystkræft afhænger af, hvor tæt man er beslægtet med de familiemedlemmer, der har haft sygdommen. Risikoen afhænger også af, hvor gammel man er. Hvis ens søster eller mor er blandt de personer i familien, der har haft brystkræft, kan risikoen for at udvikle brystkræft være op til 30-40%. Hvis det er fjernere slægtninge, vil risikoen være noget mindre. Man skal være opmærksom på, at man kan være arveligt disponeret fra såvel mødrenes som fædrenes side af familien.

Udover en øget risiko for brystkræft kan man også se en tendens til, at brystkræften påvises i yngre alder end ved kvinder med ikke-arvelig brystkræft. Livstidsrisikoen for brystkræft er ca. 10% for den kvindelig befolkning, når den ikke er arveligt betinget.

Det er vigtigt at vide, at disse tal er livstidsrisici, hvilket vil sige en samlet risiko gennem hele livet. Det betyder, at en kvinde på 20 år har en højere livstidsrisiko end en kvinde på 50 år – simpelthen fordi den 20-årige kvinde har flere "farlige" år foran sig end den 50-årige kvinde. Man kan også sige det på en anden måde, idet en 50-årig rask kvinde allerede har gennemlevet

en del "farlige" år uden at blive syg.

Når en kvinde bliver ældre uden at have fået brystkræft, nedsættes risikoen for, at hun og hendes efterkommere har øget risiko for brystkræft. Dette kan få betydning, når næste generation nærmer sig alderen for regelmæssige kontroller, og vil oftest betyde at disse ikke iværksættes.

Hvis andre slægtninge får kræft senere:

Vi vil opfordre dig til at kontakte os, hvis andre slægtninge udvikler kræft, efter den genetiske udredning er afsluttet. Det drejer sig primært om kræft i bryst, underliv (især æggestok/æggeleder) og prostata. Det kan nemlig have betydning for hvem i familien, der kan tilbydes kontrol, og også for hvilket kontrolprogram, der tilbydes.

Regelmæssige undersøgelser for brystkræft:

Hvis man har øget risiko for brystkræft, er der mulighed for regelmæssige brystundersøgelser. Selv om der kan være en høj livstidsrisiko, kan risikoen for at få brystkræft inden for de næste 10 år godt være lav, specielt hvis man er under 30 år.

Afhængig af alder og personlige situation kan medlemmer af samme familie foretage forskellige valg mht., om man ønsker disse regelmæssige brystundersøgelser. Man kan også ændre sin beslutning senere hen, hvis man ombestemmer sig. Der er også den mulighed, at nye forebyggelsesmuligheder vil blive udviklet i løbet af de næste 10-20 år.

Kvinder med høj risiko for arvelig brystkræft vil fra 30-års alderen blive tilbudt regelmæssig mammografi (røntgenundersøgelse af brystet) og brystundersøgelse udført af en læge. Nogle gange vil undersøgelsen blive suppleret med ultralydsskanning eller MR-skanning af brystet, fordi det kan være vanskeligt at lave gode brystundersøgelser, specielt hos yngre kvinder, der ofte har et meget tæt brystvæv.

Ved de regelmæssige brystundersøgelser vil man nogle gange finde forandringer, som kræver nærmere undersøgelse, og som så viser sig at være fuldstændig harmløse. Til gengæld er det også vigtigt at huske, at ikke alle brystkræftkuder kan findes ved mammografi, og at man derfor skal kontakte sin praktiserende læge, hvis man opdager forandringer i brystet, uanset om man lige har været til mammografi.

Regelmæssige brystundersøgelser forebygger ikke brystkræft, men tilbydes i håb om, at eventuelle kræftknuder opdages så tidligt, at sygdommen kan kureres. Selv om brystkræft opdages tidligt, vil det dog oftest medføre både operation og efterbehandling med kemoterapi og/eller strålebehandling.

Forsikringsforhold:

Forsikringssselskaber i Danmark har ikke lov til at bede om eller få udleveret resultater af genetiske undersøgelser. De må til gengæld gerne spørge om familiære forhold samt tidligere og evt. aktuel sygdom, hvilket kan have indflydelse på ens muligheder for tegning af især livsforsikringer.

DBCG-registret:

Som led i den genetiske udredning informeres om det danske register over HBC (DBCG-registret), hvor personer, der har givet tilladelse hertil, registreres.

Formålet med registret er at sikre familierne ensartede kontroller uafhængig af bopæl og samtidig sikre, at evt. nye og bedre tilbud om kontroller og forebyggende operationer og lign. kommer familierne til gode.

Samtidig giver registreringen bedre mulighed for, at sygehuset kan

foretage løbende vurderinger af kvaliteten af de tilbudte undersøgelser/kontroller samt danne basis for forskningsprojekter.

Kræftens Bekæmpelse:

Kræftens Bekæmpelse har mange forskellige tilbud til kræftpatienter og pårørende, se www.cancer.dk.

Ordforklaring:

- **HBC:** Hereditary Breast Cancer (arvelig brystkræft)
- **Genetisk testning:** Gentest, DNA-undersøgelse
- **Disposition:** Tendens, sårbarhed
- **Genetisk udredning:** Undersøgelse af familier og familiemedlemmer for arvelig sygdom. Der indsamles oplysninger om syge familiemedlemmer, og der tegnes stamtræ over familien. Der laves evt. undersøgelser på blodprøver eller kræftknuder. På baggrund af oplysningerne vurderes risikoen for, at der findes en arvelig sygdom i familien.
- **Genetisk rådgivning:** Samtale, hvor man informeres om resultatet af den genetiske udredning samt mulige konsekvenser for en selv og/eller familiemedlemmer.

**Adresseliste til andre kliniske
genetiske afdelinger:**

Klinisk Genetisk Afdeling, Afsnit 4062
Rigshospitalet
Blegdamsvej 9
2100 København Ø
Tlf. 3545 4062

Kennedy Centret
Gl. Landevej 7
2600 Glostrup
Tlf. 4326 0100

Klinisk Genetisk Afdeling
Sygehus Lillebælt Vejle
Kabbeltoft 25
7100 Vejle
Tlf. 7940 6555

Klinisk Genetisk Afdeling
Århus Universitetshospital, Skejby
Brendstrupgårdsvej 21C
8200 Århus N
Tlf. 7845 5510

Klinisk Genetisk Afdeling
Aalborg Sygehus
Hobrovej 42D, 1. Postboks 665
9100 Aalborg
Tlf. 9932 8950

Odense Universitetshospital
Klinisk Genetisk Afdeling
Indgang 24
Tlf. 65411725
Sdr. Boulevard 29, 5000 Odense C
ode.kga@ouh.regionssyddanmark.dk, www.ouh.dk

regionssyddanmark.dk