Håndbog om BRCA1 og BRCA2
Marts 2021
2. oplag: 500 stk
Tekst og ide: RKadvice/Randi Krogsgaard
Layout og illustrationer: Michelle Farrington
Forside: Lotte Reimer
ISBN nr. 978-87-990307-2-9
PP-ONC-DNK-0548, 150221

HÅNDBOG OM BRCA 1 BRCA 2

Pfizer

Forord

Det komplette BRCA1 gen blev fundet i 1994, hvor man samtidig fandt genforandringer, som forårsager arvelig brystkræft og kræft i æggestokkene. Midt i 1990'erne fandt man BRCA2 genet, og siden har man kunnet tilbyde gentests til familier, hvor der var mistanke om arvelig brystkræft og arvelig kræft i æggestokkene.

Angelina Jolie skabte i 2013 overskrifter verden over, fordi hun på grund af BRCA-mutation fik fjernet begge bryster for at forebygge brystkræft. Siden har BRCA-mutation været noget, man taler om. I Danmark får alle danske kvinder, der får kræft i æggestokkene, tilbudt test for BRCA-mutation.

Ringene breder sig og mange familier oplever, at skulle tage stilling til gentest og forebyggende behandling for at undgå arvelig brystkræft. Unge kvinder skal overveje, om de vil have børn, og hvis de gerne vil det til trods for, at de bærer en BRCA-mutation, så går overvejelserne på, hvordan de undgår at give mutationen videre.

Mange bærere af BRCA-mutation mødes på fora på sociale medier, fordi de har behov for at udveksle synspunkter og erfaringer og få mere viden. Der kan være behov for konkret viden om arvegang, gentest, risiko, forebyggelse og ikke mindst information om, hvad det kan betyde følelsesmæssigt og socialt at være bærer af en BRCA-mutation.

Der er i mine øjne behov for en samlet, let tilgængelig information om, hvad mutation i BRCA-generne er, og hvordan man skal forholde sig, når man støder på det i familien. Det er det, denne lille bog tilbyder. Forhåbentlig kan det kan være en hjælp, når man selv og ens familie står i en svær situation på grund af en BRCA-mutation.

Tre ting er vigtige at huske på, når man får problemstillingen om risikoen for arvelig kræft i familien ind på livet – det ene er, at hvis man har en BRCA-mutation har man altid haft den, lige fra man blev skabt. Man kan ikke kontrollere, hvilke gener, man giver videre til sine børn, det at have en BRCA-mutation er ikke nogens skyld eller fejl.

Det andet er, at på grund af de sidste 20-30 års forskning, kan man i dag identificere genforandringer, der har betydning for udvikling af kræft, herunder forandringer i BRCA1 og BRCA2 generne. Den enkelte, der får påvist BRCA1 eller BRCA2 genforandringer, har mulighed for at agere i forhold til den arvelige risiko for at få kræft i æggestokkene og brystkræft. Hyppige kontroller kan identificere en eventuel kræftsygdom tidligt, og der er mulighed for forebyggende operationer.

Det tredje er, at der stadig forskes – det er kun lige begyndt!

God læsning

Randi Krogsgaard

Tak til førende eksperter inden for genetisk udredning, brystkræft og kræft i æggestokkene samt kirurgi og rekonstruktion, som har rådgivet om og kommenteret denne bog.

Udviklingen går stærkt på kræftområdet, herunder identifikation af genforandringer som er involveret i kræftsygdomme.

Der er i dag påvist flere genvarianter end BRCA1 og BRCA2, som har betydning for udvikling af brystkræft. Denne bog omhandler udelukkende BRCA-generne og de andre varianter er ikke omtalt. Kriterierne for gentest er de samme uanset hvilken genvariant, der er tale om. Specifik information om andre genmutationer end BRCA1 og BRCA2 kan fås på de klinisk genetiske afdelinger.

Den løbende udvikling betyder også, at nationale retningslinjer opdateres og ændres løbende. Faktuelle informationer i bogen, som er gældende her og nu, kan blive forældet om få år.

Indhold

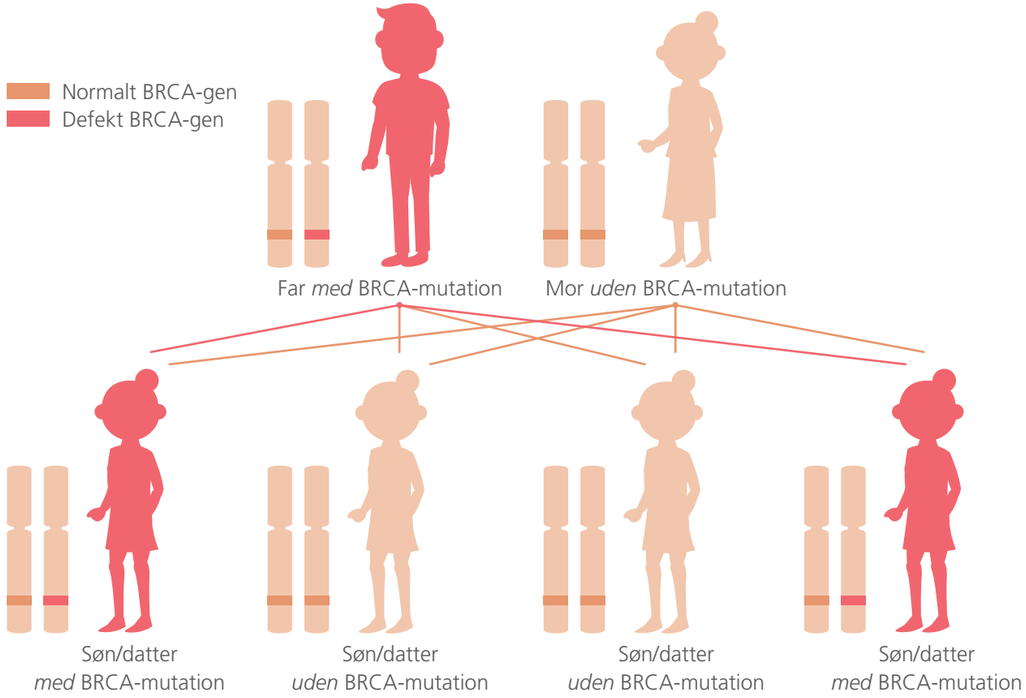
Hvad er BRCA? 6
BRCA-mutation hos kvinder 8
BRCA-mutation hos mænd 10
Henvisning til genetisk udredning – kvinder 12
Mænd, der får brystkræft, bliver tilbudt en gentest 14
Jeg er BRCA-bærer, men jeg er ikke syg 16
BRCA-bærer og risiko for brystkræft. 20
Operation kan forebygge udvikling af brystkræft 22
Forebygge kræft i æggestokkene 24
Hvis du har en BRCA-mutation og har kræft 26
Dilemma: Skal/skal ikke gentestes 28
Diagnose og behandlingsforløb ved brystkræft 30
Inddeling af brystkræft i stadier 32
Diagnose og behandlingsforløb ved kræft i æggestokkene 34
Fakta om kræft i æggestokkene 36
Forsikring og registrering 38
Ordliste 40
Referencer 48
Hvor kan man få genetisk rådgivning? 50

Hvad er BRCA?

Alle har *BRCA1*- og *BRCA2*-gener, som beskytter mod udvikling af kræft. Navnet er en forkortelse af BReast CAncer. Generne beskytter bl.a. mod udvikling af brystkræft, kræft i æggestokkene (ovarierne) og kræft i blærehalskirtlen (prostata). De reparerer ødelagt arvemateriale (DNA) i cellerne, og sørger derved for, at cellerne udvikler sig normalt.

Forandringer i BRCA-generne er arvelige

Begge BRCA-mutationer er arvelige. Forandringerne kan være givet videre gennem generationer og bevirker at generne ikke fungerer normalt. Har man arvet en BRCA-mutation har man øget risiko for at udvikle brystkræft, kræft i æggestokkene og kræft i prostata.



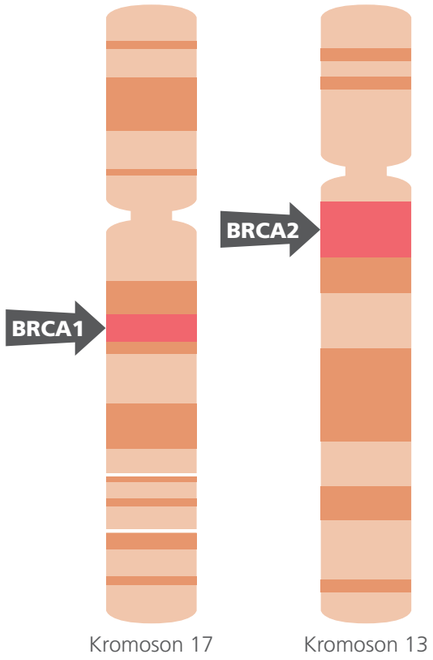
Man kan arve genmutationen fra både sin far og mor. Hvis en af dem har BRCA-mutation, er der 50% risiko for at hans eller hendes børn af begge køn også har det.

BRCA-generne sidder på kromosomerne, som bærer generne. BRCA1 sidder på kromosom 17 og BRCA2 på kromosom 13.

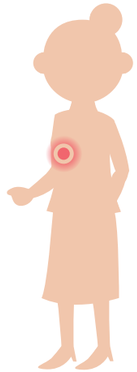
Andre gener med relation til brystkræft

En række andre gener kan øge risikoen for brystkræft, hvis der opstår forandringer. Disse gener er ikke beskrevet i denne bog, som kun omhandler mutation i BRCA-generne.

Brystkræft og arvelighed er et forskningsområde, der har stor bevågenhed og høj prioritet.



BRCA-mutation
hos kvinder

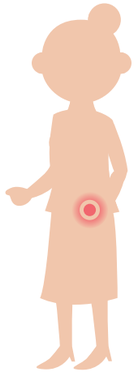


Brystkræft

Brystkræft er den hyppigste kræftform hos kvinder. 12% af alle kvinder vil i løbet af deres liv udvikle brystkræft.

Det svarer til, at der hvert år er ca. 4.700 danske kvinder, der får konstateret brystkræft.
Kun 3-10% af disse kvinder har BRCA1- eller BRCA2-mutation.

12 kvinder ud af 100 kvinder får brystkræft



Kræft i æggestokkene

Kræft i æggestokkene udgør 3,1% af alle kræfttilfælde og risikoen for at få sygdommen inden 75-års alderen er 1,7%. Hvert år får omkring 553 danske kvinder diagnosen.
Og ved udgangen af 2013 levede 4.556 danske kvinder med diagnosen kræft i æggestokkene.

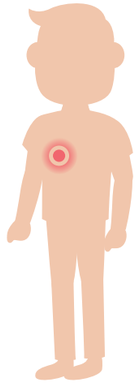
Ca. 25% af de kvinder, der får kræft i æggestokkene udvikler sygdommen pga. arvelige faktorer. Blandt de hyppigste arvelige årsager til kræft i æggestokkene er arvelig bryst- og æggestokkræft (HBOC), som skyldes sygdomsfremkaldende varianter i BRCA1- og BRCA2-generne.

En mutation i et af BRCA-generne betyder ikke, at man får kræft. Det betyder, at man har en langt højere risiko end resten af befolkningen for at udvikle brystkræft samt kræft i æggestokkene og æggelederne.

1,7 kvinder ud af 100 kvinder får kræft i æggestokkene

BRCA-mutation
hos mænd

Sandsynligheden for at have en BRCA1- eller en BRCA2-mutation er lige så stor hos mænd som hos kvinder. Mænd kan både arve en BRCA-mutation og give mutationen videre til deres børn.



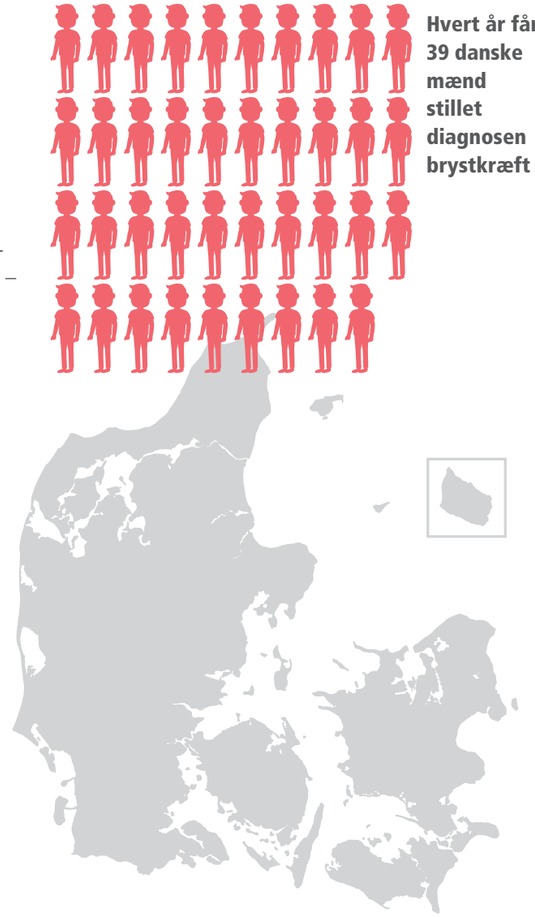
Brystkræft

Mænd får sjældent brystkræft, men det sker. Mindre end 1% af alle brystkræfttilfælde forekommer hos mænd – det svarer til ca. 39 mænd om året.

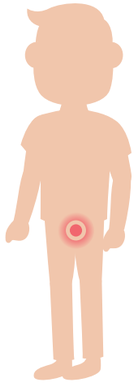
Kun 1 ud af 1.000 mænd risikerer at få brystkræft i løbet af deres liv.

Mænd med forandringer i BRCA1 har øget risiko for at få brystkræft i forhold til mænd, som ikke har mutationen.

Mænd med forandringer i BRCA2 har en livstidsrisiko på 7% for at få brystkræft i forhold til mænd, som ikke har mutationen.



Hvert år får 39 danske mænd stillet diagnosen brystkræft



Prostatakræft

Hvert år får omkring 4.500 mænd diagnosen prostatakræft.

Ca. 1 ud af 8 eller 12% af de mænd, der har prostatakræft med spredning, har en BRCA-mutation.

Mænd med BRCA1-mutation har en lidt øget risiko for at få prostata kræft.

Mænd, der har en BRCA2-mutation har op til 20% livstidsrisiko for at udvikle prostatakræft.

10 ud af 100 mænd risikerer at få prostata-kræft inden de fylder 75 år

Henvisning til genetisk udredning – kvinder

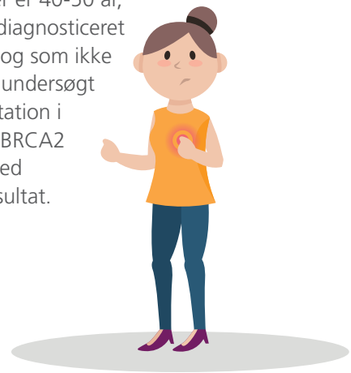
Hvornår får kvinder med brystkræft tilbudt en gentest?

Danish Breast Cancer Group, (DBCG) fastsætter retningslinjerne for behandling af brystkræft, herunder retningslinjer for, hvornår man skal henvise borgere til gentest, hvis man har mistanke om at de har en arvelig disposition til at udvikle brystkræft.

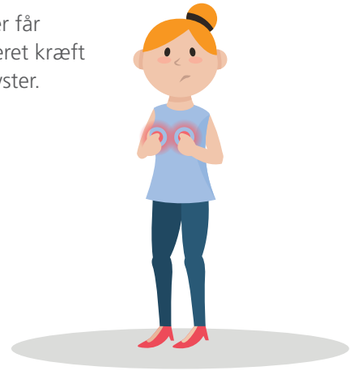
Praktiserende læge, en speciallæge eller eller hospitalsafdeling henviser til genetisk udredning og rådgivning hvis et af følgende kriterier er opfyldt:

Kvinder, der er under 40 år, når de får brystkræft.

Kvinder, der er 40-50 år, når de får diagnosticeret brystkræft og som ikke allerede er undersøgt for genmutation i BRCA1 og BRCA2 generne med normalt resultat.



Kvinder, der får diagnosticeret kræft i begge bryster.



Kilde:
Sekretariatet for Kliniske Retningslinjer på Kræftområdet
Arvelig mammacancer
Henvisningskriterier til genetisk rådgivning, indikation for tilbud om surveillance og profylaktisk kirurgi

Kvinder der er under 60 år, når de får brystkræft, og hvor kræftknuden ikke er hverken østrogenfølsom eller såkaldt HER2 positiv.

Østrogenfølsom?

Progesteronfølsom?

HER2 positiv?

Alle kvinder, der får diagnosen kræft i æggestokkene.

Kvinder, der får brystkræft og har to eller flere førstegradsslægtninge (forældre, søskende, børn) der har fået brystkræft.

Borgere bør henvises til genetisk risikovurdering og rådgivning i familier, hvor:

- der er mistanke om en arvelig disposition.
- der er påvist en genmutation, der disponerer til brystkæft.
- man tidligere har påvist en genmutation (af ukendt betydning) som man nu ønsker at vurdere i forhold til om den disponerer for brystkræft.
- man tidligere har vurderet, at der er en arvelig øget risiko for brystkræft, og hvor der er grundlag for ny konsultation fx:
  - er der nye tilfælde af kræft i familien;
  - nærmer den pågældende sig en alder, hvor man tidligere har anbefalet et undersøgelsesprogram;
  - har den pågældende brug for en opfølgning.

Mænd, der får brystkræft, bliver tilbudt en gentest

Hvis en mand er BRCA1-bærer har han en lidt øget risiko for at få prostatakræft.

Hvis en mand er BRCA2-bærer, har han en forhøjet risiko for at få prostatakræft.

Der er ikke nationale retningslinjer for at tilbyde mænd, der er bærere af BRCA1 eller BRCA2-forandringer, at blive screenet for prostatakræft.

Generelt bliver mænd ikke tilbudt kontrol på urologiske afdelinger, hvis de ikke tidligere har haft kræft i blærehalskirtlen eller andre alvorlige kræft-sygdomme

Hvis en mand får brystkræft
får han tilbudt en gentest

Jeg er BRCA-bærer, **men jeg er ikke syg**

Jeg er BRCA-bærer, men jeg er ikke syg

Familiemedlemmer til en kræftramt kvinde eller mand, der tager imod tilbud om gentest, kan få at vide, at de er BRCA-bærere uden at være syge. Dette kan give anledning til mange spørgsmål og overvejelser.

Et meget væsentligt spørgsmål kan være, hvad risikoen er, for at blive syg af kræft i løbet af livet.

Der eksisterer beregninger for, hvad den såkaldte livstidsrisiko er for at udvikle kræft, både hvis man har en BRCA-mutation, og hvis man ikke har.

Livstidsrisikoen er den samlede risiko, man har for få kræft inden man bliver 80 år.

En 20-årig kvinde har flere år foran sig, hvor hun kan få kræft og har derfor en højere livstidsrisiko, end en kvinde på 50 år, der har levet flere år uden at blive syg. Man kan sige, at den 50-årige har en restrisiko for at blive syg.

Kvinder, der ikke er BRCA-bærere, har en livstidsrisiko for at få brystkræft, inden de fylder 80 år på 10%. Dvs. at en ud af 10 kvinder risikerer at få brystkræft i løbet af livet.

"Jeg er BRCA-bærer. Jeg føler det som dødsdom, selv om jeg ikke er syg."

Kvinde 43 år

"Min søster fik brystkræft, og jeg blev og min datter blev testet. Vi er begge BRCA-bærere.

Jeg er så glad for, at det er fundet og at jeg er blevet 65 uden at blive syg.

Jeg føler mig heldig."

Kvinde 65 år

Kvinders livstidsrisiko for at udvikle kræft, hvis de bærer BRCA-mutation

Ikke alle kvinder, der har en BRCA-mutation får kræft, men kvinder med en BRCA1 eller en BRCA2-mutation har en meget højere risiko for at udvikle brystkræft eller kræft i æggestokkene i løbet af livet end kvinder, der ikke har BRCA-mutation.

70-80% af de kvinder, der er BRCA-positive har risiko for at få kræft i løbet af livet. Kvinder, der er BRCA-positive, har også en højere risiko for at få kræft i æggelederne samt kræft i begge bryster.

Kvinder, der bærer en BRCA-mutation får brystkræft tidligere i livet end kvinder, der ikke er BRCA-bærere.

En kvinde med en BRCA1-mutation har en livstidsrisiko på 50% for at udvikle kræft i æggestokkene. Dvs. halvdelen af kvinder, der har en BRCA1-mutation, får kræft i æggestokkene.

En kvinde med en BRCA2-mutation har en livstidsrisiko på ca. 25% for at udvikle kræft i æggestokkene, dvs. at 25% af kvinder med en BRCA2-mutation får kræft i æggestokkene i løbet af livet. Kvinder, der ikke har en BRCA-mutation, har livstidsrisiko for at udvikle kræft i æggestokkene på 1-2%. Dvs. at kun 1-2 kvinder ud af 100 får kræft i æggestokkene.

Mænds livstidsrisiko for at udvikle kræft, hvis de bærer en BRCA-mutation

Mænd med en BRCA1-mutation, har generelt ikke en signifikant større risiko for at få kræft. Det har dog vist sig, mænd med BRCA1-mutation kan have en lidt større risiko for at få prostatakræft, end mænd, der ikke har BRCA1-mutation.

Mænd med en BRCA2-mutation, har en en livstidsrisiko på 7% for at få brystkræft. Dvs. at 7 ud af 100 mænd, der bærer en BRCA2-mutation får brystkræft i løbet af livet.

Mænds livstidsrisiko for at få prostatakræft, hvis de har en BRCA2-mutation er ikke færdigberegnet. Men man antager, at en mand, der er BRCA2-bærer har en livstidsrisiko for at få prostatakræft på ca. 25%. Dvs. at ¼ af de mænd, der er BRCA2-bærere, får prostatakræft i løbet af deres levetid.

Livstidsrisiko og 5-års risiko for at få kræft, når man har BRCA1- og BRCA2-mutation

	BRCA1		BRCA2	
Aktuel alder	Ca. livstidsrisiko til 80 år	Ca. 5 års risiko	Ca. livstidsrisiko til 80 år	Ca. 5 års risiko
20-25 år	70%	5%	70%	1%
26-30 år	70%	5%	70%	2%
31-35 år	65%	5%	65%	5%
36-40 år	65%	10%	65%	5%
41-45 år	60%	10%	60%	10%
46-50 år	55%	15%	55%	10%
51-55 år	50%	15%	50%	10%
56-60 år	40%	10%	50%	10%
61-65 år	30%	10%	45%	15%
66-70 år	25%	10%	35%	15%

(Kilde: Clarissa Foster: Understanding BRCA, 2017)

Risiko for at få kræft, hvis man har BRCA1- og BRCA2-mutation

	BRCA1	BRCA2
Brystkræftrisiko hos raske med BRCA-mutation (op til 80 år)	60-90%	45-85%
Kvinder med kræft i ét bryst Livstidsrisiko for kræft i det andet bryst	50% (5 års risiko for ny brystkræft ~10%)	50% (5 års risiko for ny brystkræft ~5-10%)
Kræft i æggestokkene, livstidsrisiko	40-60% risiko fra 40 årsalderen	10-30% – risikoen øges fra midt fyrrerne
Brystkræft hos mænd	0,1-1%	5-10%
Prostatakræft livstidsrisiko	~10% svarende til hvis man ikke har BRCA-mutation	20-25%

(Kilde: Clarissa Foster: Understanding BRCA, 2017)

BRCA-bærer og risiko for brystkræft

Danish Breast Cancer Group (DBCG) har inddelt risikoen for at udvikle brystkræft i tre grupper:

- Væsentlig øget risiko
- Moderat øget risiko
- Ikke væsentlig øget risiko

	Ikke væsentlig øget risiko	Moderat øget risiko	Væsentlig øget risiko
Risikoen i perioden fra man er 40-50 år	Mindre end 3% og	Fra 3 - 8% eller	Højere end 8% eller
Den samlede risiko fra man er 20 år til man er 80 år	Mindre end 20%	Fra 20% op til 30%	30% og højere

(Kilde: National guideline for estimering af kvinders risiko for mammacancer)

Kvinder, der bærer BRCA1- eller BRCA2-mutation, men ikke har fået kræft, har mulighed for at gå til regelmæssig kontrol eller få foretaget forebyggende operationer.

Den løsning, der bliver tilbudt afhænger af kvindens alder og personlige situation. Selv om der fx er en meget høj livstidsrisiko for at få kræft, kan en kvinde, der er under 30 år godt have en lav risiko for at få bryst- og æggestokkræft inden for de næste 10 år.

Selvundersøgelse

Alle kvinder opfordres til at foretage selvundersøgelse af brysterne regelmæssigt.

Kvinder, der bærer en BRCA-mutation, bliver også opfordret til selv at være opmærksomme på eventuelle forandringer i brystet. Her er det vigtigt at vide, at man ikke kan forebygge brystkræft eller sikre tidlige diagnoser på denne måde.

Operation kan forebygge udvikling af brystkræft

Der er nationale retningslinjer for, hvordan man kan overvåge kvinder, der bærer en BRCA-mutation. Skemaet nedenfor viser, hvilke undersøgelser, der bliver tilbudt i forhold til den alder, man har.

Derudover er der mulighed for at få fjernet begge bryster. Denne operation kaldes en risikoreducerende mastektomi og kan nedsætte risikoen for at udvikle brystkræft betragteligt.

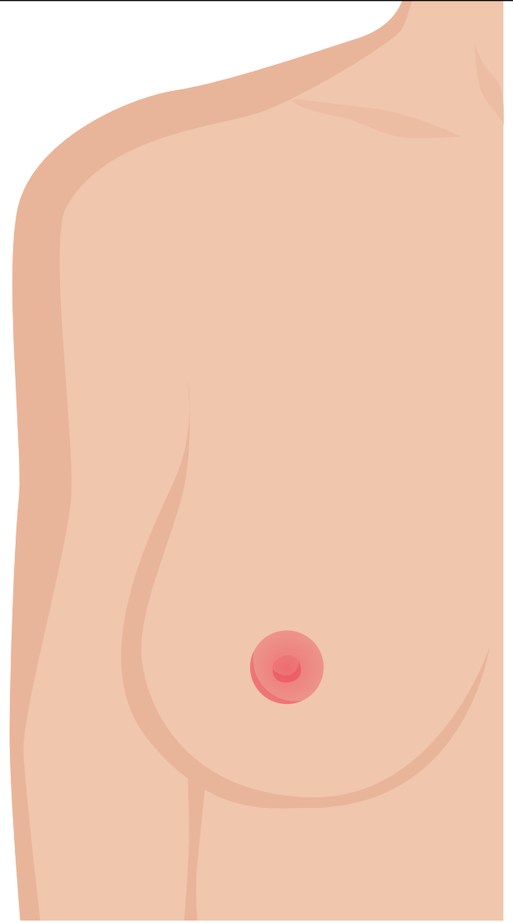
Kvinder, der får fjernet begge bryster forebyggende, får som regel tilbudt samtidig at få genopbygget brysterne. Der er en vifte af muligheder for at genopbygge brysterne. På side 23 vises et eksempel på en måde at rekonstruere brysterne på.

Kvinder, der overvejer at få fjernet brysterne som forebyggelse, kan beslutte at vente, til de når en alder, hvor risikoen for at få brystkræft er højere end på det tidspunkt, hvor de får kendskab BRCA-mutationen.

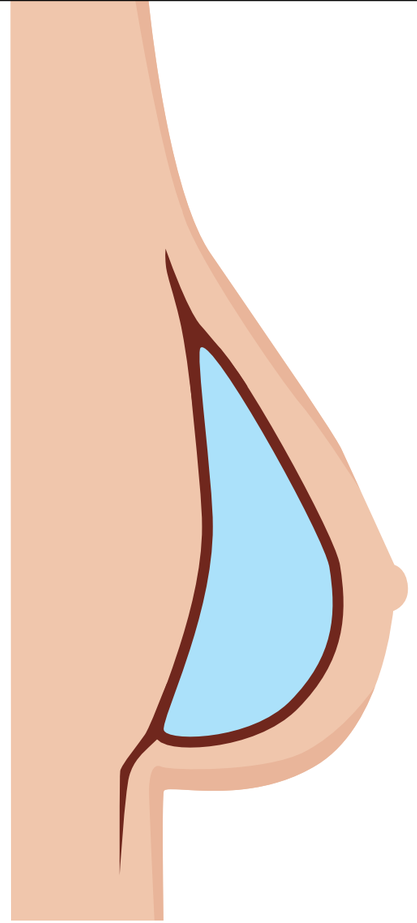
Der forskes meget i arvelig brystkræft og der bliver hele tiden udviklet nye kirurgiske metoder til at genopbygge brystet. Yngre kvinder har derfor også mulighed for at vente på eventuelle nye metoder til at forebygge brystkræft og kræft i æggestokkene.

Nationale retningslinjer for overvågning af kvinder, der er BRCA-bærere og kvinder, der har en væsentlig øget risiko for at få brystkræft i forhold til alder

Alder	Væsentligt øget risiko for brystkræft	
	BRCA1	BRCA2
25-29	Årlig MR skanning af brysterne	–
30-39	Årlig klinisk mammografi + MR skanning efter vurdering	Årlig klinisk mammografi + MR skanning efter vurdering
40-49	Årlig klinisk mammografi + MR skanning efter vurdering	Årlig klinisk mammografi + MR skanning efter vurdering
50-69	Årlig klinisk mammografi + MR skanning efter vurdering	Årlig klinisk mammografi + MR skanning efter vurdering
70+	Screeningsmammografi hvert 2. år	Screeningsmammografi hvert 2. år
	Mulighed for risikoreducerende mastektomi	



En brystrekonstruktion foretages på en plastikkirurgisk afdeling.



Man kan genopbygge brystet ved at fjerne brystvævet og operere en protese ind under bryst-musklen. Brystet kan også genskabes med eget væv. Man tilstræber, at brystets volumen bliver som det var før den forebyggende operation.

Forebygge kræft i æggestokkene

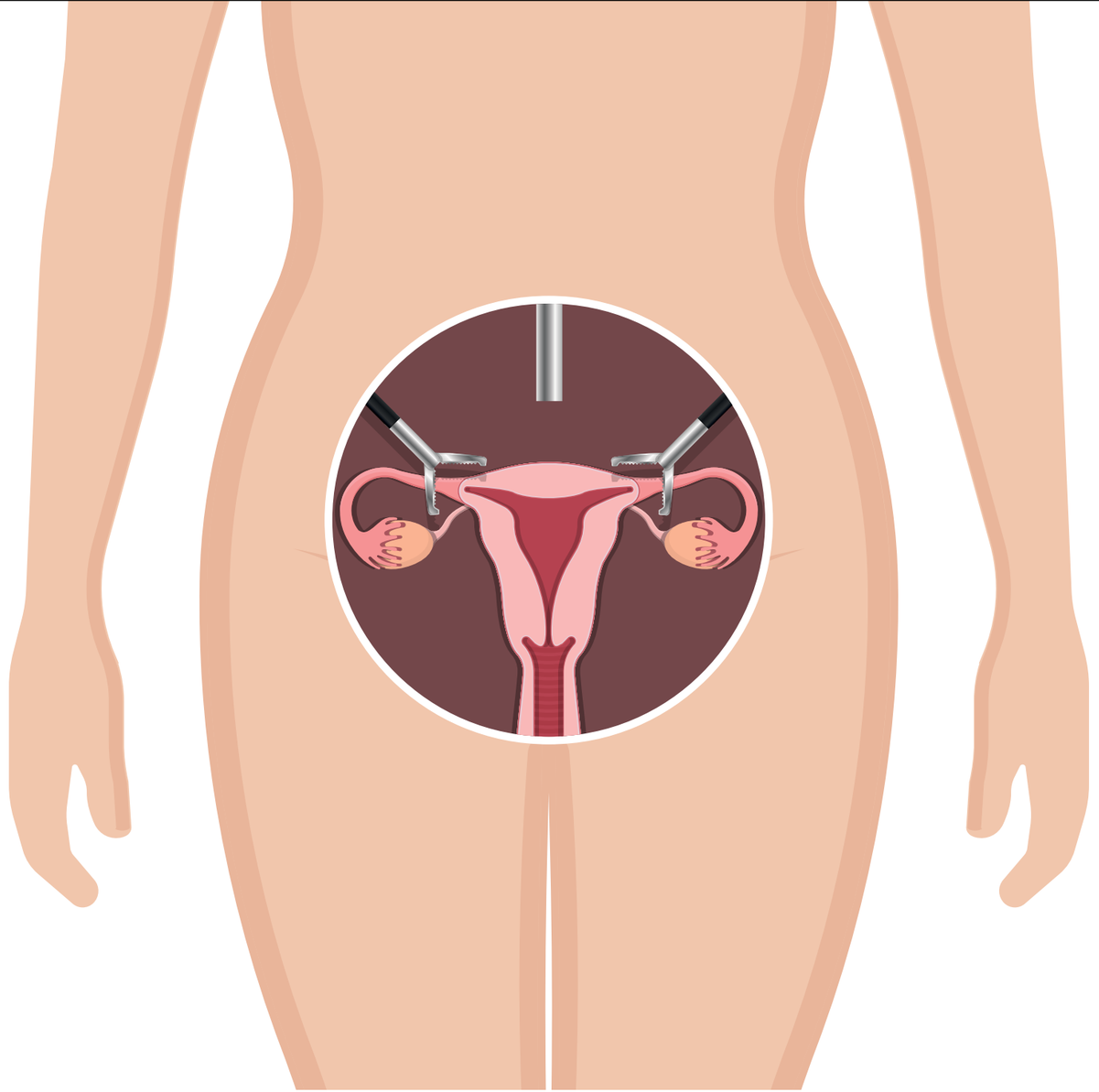
BRCA-mutation giver en forhøjet risiko for at udvikle kræft i æggestokkene. En kvinde, der har fået påvist en BRCA-mutation, enten fordi hun har fået brystkræft, eller fordi et familiemedlem er blevet ramt af brystkræft eller kræft i æggestokkene, bliver henvist til gynækologisk afdeling. Formålet er at informere om de muligheder, der er for at forebygge kræft i æggestokkene.

Forebyggende operation ved BRCA-mutation

Der eksisterer aktuelt ikke en effektiv screeningsmetode til at opdage kræft i æggestokkene. Anbefalingen er derfor, at kvinder, der har høj risiko for at udvikle kræft i æggestokke og æggeledere bliver henvist til gynækologisk afdeling med henblik på en forebyggende operation. Her vil de blive informeret om muligheden for en kikkertoperation, hvor æggestokke og æggeledere bliver fjernet.

Hvis en kvinde får fjernet æggestokke og æggeledere, før overgangsalderen, vil hun komme i overgangsalder efter operationen.

Operationen nedsætter risikoen for at få kræft i æggestokkene markant – mere end 90%. Hvis man bliver opereret før overgangsalderen, kan denne operation måske nedsætte risikoen for at få brystkræft med op til 50%.



Hvis du har en BRCA-mutation og har kræft

Jeg har kræft og har BRCA-mutation – hvordan skal jeg forholde mig i forhold til familien?

At få brystkræft eller kræft i æggestokkene er i sig selv svært. Når det efterfølgende viser sig, at sygdommen skyldes BRCA-mutation, bliver der tilføjet en helt ny dimension til diagnosen. Nu handler ikke bare om en selv, men om flere familiemedlemmer.

Klinisk Genetisk Afdeling hjælper med at identificere de familiemedlemmer, som har risiko for at have mutation, og som derfor skal informeres og tilbydes gentest.

Den kræftramte informerer som regel familiemedlemmerne

For nogle vil det være svært at informere familiemedlemmer om genmutation og kræftrisiko, for andre vil det være nemmere. Hvis man har svært ved det, kan man evt. først kontakte og informere ét familiemedlem, som herefter kan hjælpe med kontakten til de øvrige. I nogle familier vælger man først at informere den ældste generation, som herefter informerer hver deres gren af familien.

Når man skal informere om BRCA-mutation, kan man evt. støtte sig til skriftlig information om BRCA-mutation fra klinikken og fx denne bog.

Hvorfor skal familiemedlemmerne informeres?

En arvelig sygdom vedrører ikke kun en enkelt person, men også familiemedlemmer, som har en risiko for at have arvet genet. Det er derfor vigtigt, at de bliver informeret om denne risiko.

Viden om hvem, der er BRCA-bærere, kan forudsige, hvem der måske bliver syge i fremtiden, eller om der er risiko for at få et barn med en arvelig sygdom. Kender man sin risiko for at få kræft, har man mulighed for aktivt at gøre noget for at reducere risikoen ved at tage stilling til gentest og regelmæssige kontroller eller forebyggende operationer. At man er BRCA-bærer kan også betyde, at man ændrer livsstil, og måske overvejer om arveligheden betyder noget for ønsket om at få børn.

Hvem skal have besked?

BRCA-mutation kan opstå for første gang i en familie, hvor en en person viser sig at have den, uden at andre i familien er bærere.

BRCA-mutation nedarves såkaldt autosomalt dominant. Dvs. at forældre, søskende og børn har 50% risiko for at have mutationen og derfor skal have besked. Derudover skal familiemedlemmer fra samme side have besked. Den eneste måde, man kan bevise arveligheden på, er ved at familiemedlemmer, der er i risiko, bliver gentestet.

Hvornår skal man give besked?

Hvornår familiemedlemmer skal have besked er individuelt. Ofte ved den helt nære familie, hvad der foregår og afventer resultatet af gentesten. Herefter får resten af familien besked. Nogle afventer selv testresultatet, før de overhovedet involverer andre. Andre ønsker ikke selv at give information om genmutationen og overlader det til klinikken for arvelige sygdomme at give besked.

Børn kan være for unge til at forstå informationen, hvorfor de måske først får besked på et senere tidspunkt.

Alder kan fx være afgørende for, hvornår de enkelte bør have besked. Da kvinder kan starte mammografiscreening fra omkring 25-30 års alderen eller måske før, bør unge kvinder have besked hurtigt, så de kan starte et kontrolforløb.

Søstre eller døtre til den kræftramte, der ikke ønsker at blive testet, kan blive undersøgt for kræft i æggestokkene og screenet for brystkræft uden først at blive gentestet.

Familiemedlemmer, der har haft prostatakræft, brystkræft eller kræft i æggestokkene, bør have besked hurtigst muligt. Deres behandlere har brug for informationen for at kunne tilbyde de bedste behandlingsmuligheder.

Hvordan informerer man børn?

Børns største bekymring vil formentlig være, at deres forældre får kræft. De har derfor brug for at vide, hvad de voksne gør for at forebygge og behandle kræft, hvis eller når den opstår. Det bedste man kan gøre for at skabe tryghed og hjælpe børn til at forstå, er at inddrage og respektere dem og være åben og opmærksom. I selve dialogen er det vigtigt at forholde sig konkret til det, børn og unge spørger om.

"Jeg er ikke så bekymret for mig selv, men mere for min datter som er i 20'erne. Hun har også BRCA-mutation."

Kvinde med BRCA-mutation

Dilemma:
Skal/skal ikke gentestes

Familiemedlemmer til en kræftramt med BRCA-mutation kan komme i et dilemma, som kan afhænge af den alder, man har, når man bliver tilbudt en gentest. Er man meget ung kan det være helt ubærligt at få at vide, at man bærer mutationen. Vil man overhovedet testes for BRCA-mutation? Er man klar til det og hvilke konsekvenser vil det få?

Nogle vælger at udskyde beslutningen om gentest. Andre vurderer risikoen for at udvikle kræft og venter med en test, til de når en alder, hvor de har større risiko for at få kræft. Andre igen ønsker at blive testet med det samme.

Risiko for at få kræft

Har man en BRCA-mutation så har man øget risiko i forhold til andre for at få brystkræft og kræft i æggestokkene. Nogle med BRCA-mutation bliver aldrig syge. Tabeller, der viser livstidsrisiko, når man har BRCA-mutation, kan være meget abstrakte, men de viser, hvor stor risikoen er. Hvis man ser risikoen i et positivt lys, så giver en viden om, at man har mutation, en mulighed for at forebygge kræft og for at opdage kræft så tidligt, at den kan behandles og ens overlevelse kan forbedres.

Kropsopfattelse

Hvis man får brystkræft eller kræft i æggestokkene og i den sammenhæng får påvist en BRCA-mutation, bliver man tilbudt operationer, hvor begge bryster og æggestokke bliver fjernet. Herefter skal man finde sig selv igen i en ny krop, hvilket kan være voldsomt og meget svært. Det er individuelt, hvordan man lever videre med en ændret krop og måske en ændret selvopfattelse, og hvor tilfreds man er med den.

Kvinder, der uden at være syge, tager imod tilbud om gentest er i en anden situation. De har ikke som den kræftramte en livstruende sygdom, men de risikerer at få den. De er raske 'udenpå', men fordi de har en høj risiko for at blive syge, er de potentielt syge indeni. De skal tage stilling til, om de vil have fjernet og rekonstrueret brysterne samt fjernet æggestokkene samt regelmæssige kontrolforløb. Det er en stor beslutning fordi kroppen gennem hele livet en del af ens selvbillede og identitet. For unge er det ikke en selvfølge, at kroppen får skrammer og ar undervejs i livet. Man er per definition intakt. Den opfattelse bliver der rykket ved. Kroppen bliver det ydre symbol på, at der er noget galt med en. Og hvordan håndterer man sin situation i forhold til andre mennesker? Det er måske ikke det første, man fortæller på det nye job eller til sin nye kæreste?

Nogle vælger test og operation, for at mindske risikoen for at få kræft i æggestokke og bryster. Andre kan slet ikke forlige sig med at deres krop og kropsbevidsthed vil ændre sig og fravælger måske testen i første omgang eller i det hele taget.

De, der bliver opereret forebyggende, oplever med ét at være en del af sygehusvæsenet, uden at være syge. Dette kan være med til at påvirke selvopfattelsen.

Graviditet

Unge kvinder, der er BRCA-bærere, og som ikke er syge, vil måske overveje, om de vil have børn, hvornår de evt. skal få dem, og hvordan de vil håndtere, hvis de giver mutationen videre? I den situation kan de bede om henvisning til hospitalets fertilitetsklinik for at få rådgivning.

Unge kvinder med BRCA-mutation, som har fået brystkræft, vil få en henvisning til fertilitetsklinikken. Her vil de få råd og vejledning både om mulighederne for at bevare deres fertilitet i forbindelse med behandling for brystkræft, samt om deres muligheder, hvis de ønsker at blive gravide på et senere tidspunkt. .

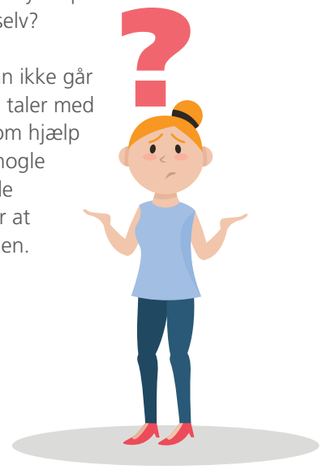
Følelsesmæssige udfordringer

Mennesker, der har været igennem et kræftbehandlingsforløb, kan fortælle, at de har ændret sig i processen. For nogle er dette smertefuldt, andre føler, de er kommet stærkere ud på den anden side. De er måske mere bevidste om, hvordan de vil leve deres liv.

EEr man BRCA-bærer, kan det være svært at abstrahere fra mutationen. Bevidstheden om, at den fremover vil være ens følgesvend, kan være voldsomt og svært at forholde sig til. Man vil måske føle sig tvunget til at tage drastiske skridt i forhold til sin krop og sit fremtidige liv. Ens selvbillede og fremtidsplaner vil måske ændres. Og man føler sig måske stemplet, mindre attraktiv og sørger over, at man måske ikke kan stifte den familie, man altid har forestillet sig. Det vil være naturligt, hvis man reagerer følelsesmæssigt og bliver vred, ked af det, usikker og måske deprimeret.

Der kan også opstå en identitetskrise, for hvem er jeg, der var glad for mig selv og havde planer for fremtiden? Hvad gør jeg nu, hvor jeg måske ikke kan acceptere mig selv i en ny krop med en ny viden om mig selv?

Det er uhyre vigtigt, at man ikke går alene med disse ting, men taler med familien og måske beder om hjælp fra en psykolog, for at få nogle redskaber til at håndtere de udfordringer, det medfører at bære et forandret BRCA-gen.



Diagnose og behandlingsforløb ved brystkræft

Hvis man mærker forandringer i brystet, skal man gå til sin praktiserende læge og blive undersøgt.

Forandringerne i brystet kan være forskellige:

- Der kan være en knude i brystet. Den kan sidde overalt i brystet, helt op til kravebenene og i den del af brystvævet, som løber op mod armhulen.
- Brystet har ændret facon, huden har fx trukket sig indad, og danner måske rynker eller 'appelsinhud' på et område. Brystet kan også 'bule frem' fordi noget fylder under huden.
- Brystvorten er trukket ind. Kræften kan sidde bag brystvorten og trækker den ind. Nogle har naturligt indtrukne brystvorter, eller årsagen til en indtrukken brystvorte kan være betændelse i brystvævet.
- Får man sår eller eksem på brystvorten eller på det brune område omkring brystvorten, kan det være symptom på brystkræft.
- Hvis brystvorten bløder eller væsker skyldes det ofte andre ting, men kan være tegn på brystkræft.
- Hvis man har knuder eller hævelse i armhulen kan det være tegn på brystkræft. Brystkræft spreder sig ofte til armhulen fra brystet.
- Et bryst, der er rødt, varmt og hævet kan skyldes kroppens reaktion på brystkræft. Denne form for brystkræft er meget sjælden i forhold til almindelig brystbetændelse, men for at udelukke, at det kan være brystkræft, skal brystbetændelse altid undersøges og behandles.
- Sår på brystet er som regel ikke tegn på brystkræft. Sår forekommer for det meste i senere faser af brystkræft.
- Nyopståede lokaliserede smerter i brystet kan være et tegn på brystkræft.

Den praktiserende læge vil på baggrund af symptomerne henvise til pakkeforløb for brystkræft.

Kvinder, der har passeret overgangsalderen, og har en knude i brystet, vil altid blive henvist til pakkeforløbet for brystkræft.

Pakkeforløbet går ud på, at man undersøger nærmere og inden for en fastsat tidsramme, om det er brystkræft (udredning) og hvilken form for brystkræft, der i givet fald er tale om (diagnose). Den behandling, man får tilbudt afhænger af, hvilken form for brystkræft, der er tale om.

Skemaet på næste side viser forløbet vedrørende udredning, diagnose og behandling:

Praktiserende læge undersøger forandringer i brystet, fx hvis man mærker en knude.

Praktiserende læge henviser til pakkeforløbet for brystkræft på et sygehus.

Første del af udredningen for brystkræft er en klinisk mammografi, der foregår i tre trin:

- mammografi (røntgen),
- lægeundersøgelse af brystet med hænderne
- undersøgelse med ultralyd (denne undersøgelse suppleres eventuelt med en vævsprøve)

Hvis de tre undersøgelser alle viser, at der må være tale om kræft, undersøges vævsprøven med henblik på at se hvilken type brystkræft, der er tale om og hvilket stadie kræften er i og behandlingen bliver tilrettelagt i forhold til dette.

Kvinder, der får brystkræft, og som opfylder mindst ét af kriterierne for henvisning til gentest (se side 12-13) vil blive henvist til genetisk udredning.

Hvis gentesten viser, at man ikke har en genmutation, fortsætter behandlingsforløbet som planlagt

Hvis BRCA-screeningen viser forandring i et af BRCA-generne vil man blive informeret om fordele og ulemper ved fortsat screening og forebyggende operation. Hvis man vælger forebyggende operation bliver man henvist til:

Brystkirurgisk afdeling: Begge bryster fjernes. Evt. rekonstruktion

Gynækologisk afdeling: Æggestokke og æggeledere fjernes

Opfølgende behandling med et lægemiddel

Inddeling af brystkræft i stadier

Brystkræft bliver inddelt efter hvilket stadie sygdommen er i, når den bliver opdaget og behandlingen vil afhænge af dette.

Stadium I og II
Kræften er mindst udbredt i stadie I og II og vil ofte kunne fjernes ved en operation.

Stadium III
Her har sygdommen ikke spredt sig til andre steder i kroppen, men den er tit meget stor eller er vokset ind i huden eller musklen omkring knuden.

Stadium IV
Her har kræften spredt sig til andre organer. Den vil ofte også kunne blive behandlet.

Tilbagefald
Man har brystkræft med tilbagefald, hvis man efter den indledende behandling får

a. En ny knude i brystområdet, eller kræft i lymfeknuder i samme side. Man kan få behandling med henblik på at helbrede sygdommen.

b. Fjernmetastaser – dvs. kræft i andre organer. Her er behandlingen en lindrende behandling.

OBS:
Hvis man har brystkræft i stadie III eller har bestemte undertyper af brystkræft i stadie II, kan man få lægemiddelbehandling med det formål at få knuden til at skrumpe mest muligt inden operationen.

Type af brystkræft og medicinsk behandling

Hovedparten af de brystopererede har behov for efterfølgende forebyggende medicinsk behandling og/eller strålebehandling. Den medicinske behandling afhænger af hvilken type brystkræft, der er tale om, og hvor den er opstået i brystet. Brystkræftknuderne kan enten opstå i mælkekirtlerne, i mælkegangene eller i bindevævet.

Undersøgelser af den vævsprøve, der bliver taget i forbindelse med diagnosen, viser hvilken type brystkræft, der er tale om og hvilken behandling, der kan tilbydes.

Hormonfølsom brystkræft:

Knuden er hormonfølsom over for østrogen eller progesteron. Hormonfølsom brystkræft behandles med lægemidler der kan påvirke kroppens hormonnineau. I visse tilfælde, fremkalde en tidlig overgangsalder. Afhængigt af hvilket stadie sygdommen er i, kan behandlingen også omfatte behandling andre lægemidler.

HER2 positiv brystkræft:

Hvis man kan påvise den såkaldte HER2 receptor i vævsprøver, kan man behandle med medicin, der er målrettet HER2.

Triple negativ brystkræft:

Hvis vævsprøven hverken viser, at knuden er følsom over for hormonerne progesteron eller østrogen eller at den skyldes HER2 receptoren, har man tidligere kaldt typen af brystkræft triple negativ og i nogle tilfælde basallignende brystkræft.

Det har vist sig at brystkræft, der hverken er østrogenfølsom eller HER2 positiv samt basal-lignende brystkræft ofte er arveligt betingede, og at man fx kan påvise en BRCA1-mutation.

Brystkræftramte, der hverken er HER2 positive eller har hormonfølsom brystkræft, bliver derfor henvist til rådgivning på en klinik for arvelige sygdomme. Den medicinske behandling vil afhænge af, hvilket stadie kræftknuden er i.

Diagnose og behandlingsforløb ved kræft i æggestokkene

Den samlede livstidsrisiko for at få kræft i æggestokkene er 1,7%. Det svarer til at der hvert år er 553 kvinder der får diagnosen. Ca. 25% af de kvinder, der får kræft i æggestokkene, får det på grund af genmutation. BRCA-mutation er en af de hyppigste årsager til at sygdommen opstår.

BRCA1-bærere har en livstidsrisiko for at få brystkræft på 56-87% og for at få kræft i æggestokkene 20-60%. BRCA2-bærere har livstidsrisiko for at få brystkræft på 28-85% og for at få kræft i æggestokkene på 10-27%.

Symptomerne på kræft i æggestokkene er diffuse og kan forveksles med symptomer i tarmsystemet og urinvejene. Fordi symptomerne ikke er specifikke, bliver næsten alle tilfælde af kræft i æggestokkene diagnosticeret på et tidspunkt, hvor sygdommen har spredt sig.

Selv om symptomerne er diffuse, kan man godt selv være opmærksom på nogle ændringer, som alene eller tilsammen kan være tegn på kræft i æggestokkene. Hvis man har dem, er det vigtigt at opsøge sin praktiserende læge og bede om at få foretaget en gynækologisk undersøgelse.

Symptomerne kan være:

- Oppustet mave, den virker spændt og man har en tyngdefornemmelse
- Man kan opleve nedsat appetit og kvalme
- Forstoppelse
- Træthed
- Blodpropper i de dybe vener i benet (lår og læg), bækkenet og armen (dyb venøs trombose)
- Åndenød

Som regel vil den praktiserende læge foretage en gynækologisk undersøgelse. Hvis undersøgelsen hos egen læge ikke viser noget unormalt og man efter 4 uger fortsat har symptomer, bør man få en henvisning til en gynækolog, som vil foretage en ultralydsscanning af underlivet.

Alle kvinder, der får diagnosticeret kræft i æggestokkene henvises til gentest.

Opsøg praktiserende læge ved diffuse symptomer, som kan tyde på kræft i æggestokkene, som fx:

- Oppustet mave
- Påfaldende træthed
- Daglige mavesmerter, følelse af tyngde i maven
- Manglende appetit
- Hyppig vandladning

Den praktiserende læge foretager en gynækologisk undersøgelse, og hvis undersøgelsen bekræfter mistanken om kræft i æggestokkene, henvises man til en praktiserende gynækolog eller en gynækologisk afdeling.

Undersøgelser, der skal afklare om der er kræft:

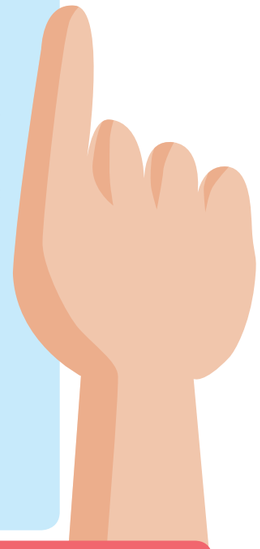
- Gynækologisk undersøgelse
- Scanning
- Blodprøver, hvor man undersøges for et æggehvidestof i blodet

Man kan gøre en operation for kræft i æggestokkene mindre omfattende hvis man behandler med medicin først. Dette kan mindske udbredelsen af kræftceller.

Hvis man har kræft i æggestokkene og har en BRCA-mutation

Hvis man får konstateret kræft i æggestokkene og er BRCA-bærer, har man en forhøjet livstidsrisiko for at få brystkræft. På denne baggrund får man tilbudt hyppige kontroller for brystkræft.

Det er efter individuelt skøn muligt at få fjernet begge bryster (risikoreducerende mastektomi).



Hvis den gynækologiske undersøgelse giver mistanke om kræft i æggestokkene:

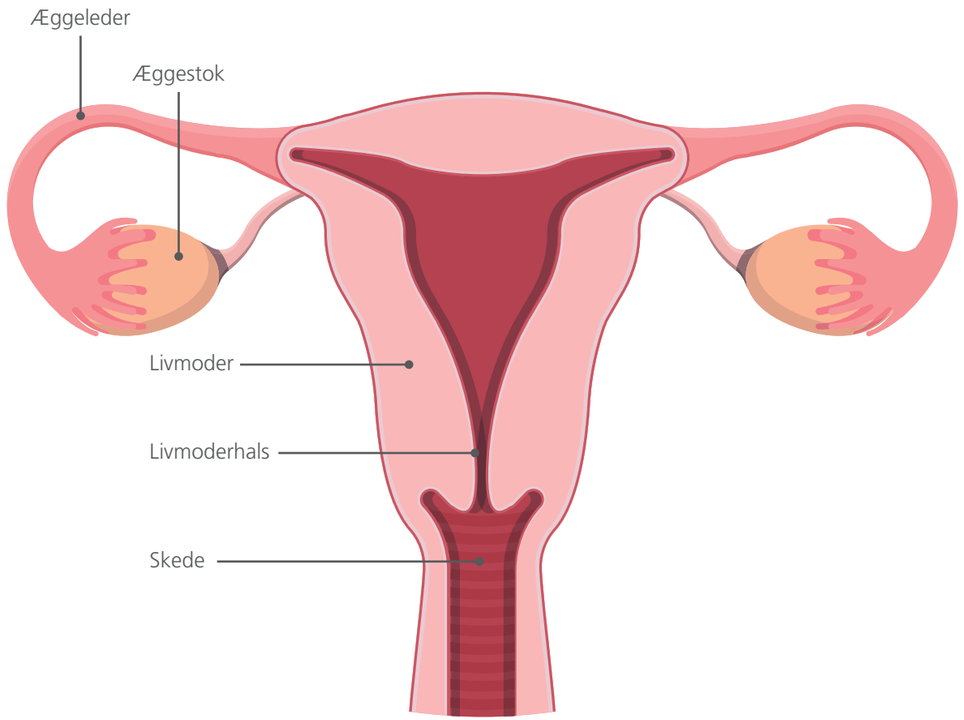
Henvises til pakkeforløb på en gynækologisk afdeling

Tilbydes yderligere undersøgelser

Tilbydes gentest

Behandling:

- Operation hvor livmoder, æggestokke og lymfeknuder samt evt. andet kræftvæv i bughulen bliver fjernet
- Efterfølgende lægemiddelbehandling



Fakta om kræft i æggestokkene

Kræft i æggestokkene bliver inddelt i fire stadier. Mulighederne for at blive helbredt er størst, når sygdommen konstateres tidligt og ikke har spredt sig.

Stadium 1:
En knude i den ene eller begge æggestokke.

Stadium 2:
En knude i æggestokkene, som har spredt sig overfladen af til livmoderen og/eller andre organer i bækkenet.

Stadium 3:
En knude i æggestokkene, som har bredt sig til lymfe-knuderne og/eller tarmen og/eller andre organer i øvre del af bughulen. Kræft i æggestokkene vokser ofte ud i bughulen, hvor den breder sig på overfladerne af organerne.

Stadium 4:
En kræftknude, der har bredt sig uden for bughulen i kroppen, hvor kræftcellerne spreder sig via lymfekarrene til lymfeknuderne. I sjældne tilfælde spreder sygdommen sig til lever eller lunger.

Forsikring og registrering

Forsikring

Forsikringsselskaber i Danmark har ikke lov til at bede om eller få udleveret resultater af genetiske undersøgelser eller oplysninger om arvelig sygdom.

Registrering af personer med BRCA-mutation

Danish Breast Cancer Group (DBCG) har etableret et register over personer, som får påvist en BRCA-mutation.

Man skal give tilladelse til at blive registreret i dette register. Formålet med registreringen er at have overblik over familier, der bærer arvelige sygdomme. Dette for at sikre, at alle kan blive behandlet ensartet, uanset hvor i landet de bor. Man kan også sikre, at nye tilbud om kontroller og forebyggende behandling/operationer kan komme familier med forandring af BRCA-generne til gode.

Registreringen giver desuden sygehusene mulighed for at kvalitetssikre de tilbudte undersøgelser og kontroller. Registreringen danner desuden grundlag for forskningsprojekter.

Opbevaring af blodprøve fra en kræftramt i biobank

Hvis en kræftramt med en BRCA-mutation er alvorligt syg, og familien endnu ikke har besluttet sig for at blive gentestet, kan det i nogle situationer være en god ide at gemme en blodprøve fra den kræftramte. Familien kan så vente med at tage beslutning om at gennemføre gentests.

Kan man ikke tage en blodprøve fra det kræftramte familiemedlem, kan det være sværere senere hen at søge efter familiens genmutation.

Hvis man får mulighed for at tage en blodprøve, kan man isolere arvematerialet (DNA), og gemme det i en laboratoriefryser i flere årtier. Familien kan beslutte sig for at blive testet for genmutationen senere, eller beslutte, at de ikke vil testes. I dette tilfælde bliver blodprøven destrueret, hvis familien ønsker det.

Blodprøven fra en kræftramt med en BRCA-mutation kan opbevares i en biobank

Ordliste

Autosomal dominant arvegang
En person arver én normal og én forandret kopi af et arveanlæg (et gen). Arveanlægget med forandringen (mutationen) dominerer over det normale arveanlæg. Sandsynligheden for at videregive det forandrede gen ved hver graviditet er 50%.

Areola
– det lille runde pigmenterede område, der omgiver brystvorten.

Areola bevarende mastektomi
(Se mastektomi) – fjernelse af brystvæv og brystvorte, men hvor areola bevares.

Avanceret kræft
Stor kræftknude, der har spredt sig til andre dele af kroppen.

Basallignende brystkræft
Brystkræftsvulster, der vokser og spreder sig hurtigt. Denne type kræft er tæt forbundet med BRCA1-mutation.

Benign
Godartet.

Bilateral
– betyder på begge sider.

Bilateral kræft
– kræft der forekommer i begge parvise organer – dvs. begge bryster, begge nyrer, begge æggestokke enten på samme tid eller senere.

Biopsi
– vævsprøve

BRCA gentest
– bliver udført i en blodprøve, som bruger DNA analyse til at finde ødelæggende forandringer (mutationer) i hver af de to gener BRCA1 og BRCA2.

BRCA1 (BReastCAncer gene 1)
– et gen, der giver instruktioner om at lave et protein som forhindrer hurtig deling og vækst af celler. BRCA1proteinet er involveret i at reparere ødelagt DNA. Når det er muteret disponerer genet til brystkræft og kræft i æggestokkene.

BRCA2 (BreastCAncer gene 2)
– et gen, der normalt begrænser cellevæksten i bryst og æggestokke, men som når det er muteret disponerer til brystkræft og kræft i æggestokkene.

Brystbevarende operation
– man fjerner kræftknuden og vævet lige omkring den, så en stor del af brystet bevares.

Brystrekonstruktion
– genopbygning af brystet efter mastektomi.

Brystrekonstruktion med ekspander
– en brystrekonstruktion der foregår i flere stadier. I forbindelse med mastektomi indsættes en ekspander, hvor man gradvist indsprøjter en saltvandsopløsning, indtil brystet har nået den ønskede størrelse – herefter indsætter man et blivende implantat (silikoneprotese).

Celle
– den mindste strukturelle og funktionelle del af en organisme, som typisk er mikroskopisk og består af cytoplasma og en kerne, der er omfattet af en membran.

CT skan
– (computeriseret tomografi skan, også kendt som CAT skan). Det er en metode til at stille diagnose ved hjælp af røntgenbilleder, som viser billeder af kroppen i tværsnit.

Cytoplasma
– indhold i alle celler udover cellekernen. Cytoplasma består bl.a. af cytosolen, der er flydende. Omkring cytoplasmaer findes cellemembranen, som beskytter cellen.

Cytostatika
– cellegifte, der forhindrer delingen af kræftceller.

DCIS (duktal karcinoma in situ)
– celleforandringer, som kan føre til brystkræft. også kaldet den tidligste form for brystkræft, som ikke har spredt sig til det omliggende væv.

DIEP flap
– rekonstruktion af brystet, hvor blodkar (samt hud og fedt, der er forbundet med dem), bliver taget fra maveskindet, uden at maveregionens muskler bliver beskadiget, og brugt til at rekonstruere brystet efter mastektomi.

DNA (deoxyribonucleinsyre)
– arvemateriale i mennesker og de fleste andre organismer. Næsten alle celler i en persons krop har det samme DNA.

DNA analyse
– en række analysemetoder som bestemmer mængde, sammensætninge og finstruktur af DNA. DNA er sammensat af kæder af enheder, som hver indeholder en base, der kan være enten adenin, guanin, cytosin eller thymin. Man kan måle DNA-mængden ved at sende ultraviolet stråling gennem en prøve.

DTI (direkte til implantat)
– brystrekonstruktion ved hjælp af implantat, der bliver indsat umiddelbart efter mastektomi.

Endiometrie cancer (livmoderkræft)
– kræft der udvikler sig fra livmoderslimhinden.

Epiteliale kræftknuder i æggestokkene
– den mest udbredte form for kræft i æggestokkene både blandt kvinder med BRCA-mutation, og kvinder der ikke har mutation.

Forlænget latissimus dorsi (den brede rygmuskel)
– brystrekonstruktion, hvor hud og muskel (latissimus dorsi) forlænges fra ryggen og danner et bryst med eller uden implantat.

Falsk negativ
– et prøveresultat, som viser, at der ikke er tegn på sygdom, (negativt resultat), selv om sygdommen er til stede.

Falsk positiv
– et prøveresultat, som viser, at der er tegn på sygdom, (positivt resultat) selv om sygdommen ikke er til stede.

Fibromyomer
– godartede svulster i livmoderen og andre steder.

Gen
– arveanlæg, den basale arvelige enhed hos levende organismer og virus.

Genetisk udredning
– Medicinsk speciale = klinisk genetik, hvor rådgiveren beregner risikoen for arvelige sygdomme i familier.

Genom
– arvemasse - en organismes komplette DNA sæt, der omfatter alle generne og meget mere. Et individs genom omfatter den genetiske information, dvs. det arvemateriale, som æg og sædceller har bidraget med.

Genterapi
– behandling, hvor man sætter normale gener ind i celler som erstatning for manglende gener eller defekte gener for at ændre udviklingen af arvelige sygdomme.

Gynækolog
– en kirurg, som er specialiseret underlivs-sygdomme (i skeden, æggestokkene, livmoderen mm).

HBOC
– betyder hereditær (arvelig) brystkræft og kræft i æggestokkene. Man bruger HBOC som betegnelse for familier, hvor mange familiemedlemmer får nedarvet brystkræft og kræft i æggestokkene.

HER2
– en forkortelse af Human Epidermal Vækst Faktor Receptor 2. Vækstfaktorer i blodet binder sig til receptorerne på cellerne og stimulerer cellerne til at dele sig. Hvis antallet af HER2-receptorer på cellernes overflade er stort er antallet af vækstfaktorer, der binder sig til receptorerne, også stort. Derfor bliver cellerne overstimuleret og deler sig ukontrolleret. Denne type af kræft kaldes for HER2-positiv. Mellem 20 og 30% af alle tilfælde af brystkræft er HER2-positive.

Hysterektomi
– operation, hvor man fjerner livmoderen.

Implantat rekonstruktion
– rekonstruktion efter mastektomi med implantater, silikoneproteser.

Inflammatorisk brystkræft
– en sjælden og aggressiv form for brystkræft. Brystet svulmer op, er rødt og varmt og ømt i stedet for at danne en knude. Symptomerne svarer til de symptomer man får ved brystbetændelse.

Invasivt duktalt karcinom
– den mest almindelige brystkræfttype er det duktale karcinom, der udgår fra dækcellerne i mælkegangene. Dækceller er det lag af celler, der beklæder indersiden af mælkegangene.

Karcinogen
– betyder kræftfremkaldende. Det dækker over stoffer eller substanser, som kan ødelægge genomet ved at ødelægge en organismes livsnødvendige organiske og kemiske processer.

Karcinom
– en kræfttype, som udvikler sig i epitelcellerne (overfladecellerne i hud og slimhinder og kirtelceller).

Kemoterapi
– medicinsk behandling af kræft med stoffer, der standser cellers deling på forskellig måde (cellegifte). Denne type stoffer kaldes cytostatika og rammer især de celler, der deler sig hurtigt, som kræftceller gør.

Klinisk forsøg
– et lægemiddelforsøg, der sammenligner én behandling med en anden, eller en behandling med 'snydebehandling' (placebo). Et klinisk forsøg kan involvere syge eller raske mennesker eller begge dele.

Kræft
– en tilstand, hvor celler i specifikke dele af kroppen begynder at dele sig ukontrolleret.

Kræft antigen 125 (CA-125)
– et protein, som findes på overfladen af mange kræftceller i æggestokkene. Proteinet bliver brugt som en såkaldt markør i en blodprøve. Markøren bruges til at diagnosticere kræft i æggestokkene og til at holde øje med, om behandlingen virker. Mange CA-125 markører viser, at der er kræft-celler. Hvis antallet af markører bliver mindre under behandling, viser det at behandlingen har en effekt.

Kræft i tidligt stadie
– kræftsvulst, der er meget lille og som ikke har spredt sig til andre steder I kroppen.

Kromosomer
– trådlignende strukturer, som findes i dyre og plantecellers kerne. De består af lange DNA strenge, som indeholder et stort antal gener. Mennesket har 46 kromosomer fordelt på 23 par. De 22 af parrene kaldes autosomer og er fælles for de to køn. Det sidste par er kønskromosomerne.

Kumulativ risiko
– en måling af den totale risiko for at en bestemt hændelse vil ske inden for en given tidsperiode.

Laparoskopisk operation
– kikkertoperation, en kirurgisk metode, hvor kirurgen får adgang til bughulen, uden at skulle lave et stort snit i huden.

Lobulær brystkræft
– det lobulære karcinom er den næst hyppigste brystkræfttype. Den udgår fra selve kirtelvævet i brystet.

Lobulært karcinoma in situ (LCIS)
– celleforandringer i brystet. Ved LCIS er nogle celler i brystets mælkekirtler begyndt at ændre sig. Det er ikke kræft, men kaldes celleforandringer. Celleforandringerne kan udvikle sig til kræft, men trods risikoen får de færreste kvinder med LCIS brystkræft.

Mælkekanaler
– de små kanaler, som leverer brystmælk til hudens overflade og gennem småbitte porer i brystvorterne. Kanalerne har form som en trækrone og samles i brystvorten.

Malignt
– betyder ondartet. Hvis cellerne i en knude er kræftceller, beskrives knuden som ondartet.

Mammogram
– røntgenbillede af brystet, som kan hjælpe med at opdage brystkræft, før der er synlige tegn og symptomer på det.

Mastektomi
– fjernelse af brystet.

Mastektomi med bevarelse af brystvorten
– brystvævet bliver fjernet, men brystvorte og areola består, så det nye bryst ser mere naturligt ud. Arvævet skjules i folden under brystet.

Metastaser
– dattersvulster til en kræftsvulst, der er opstået et andet sted i kroppen.

Morbiditet
– graden af sygelighed.

Mortalitet
– betyder død, en sygdoms mortalitet beskriver, hvor mange der vil dø af sygdommen.

MRI/MR
– magnetisk resonans billedundersøgelse. Det er en skanningsundersøgelse, som bruger stærke magnetfelter og radiobølger til at tage detaljerede billeder af kroppens indre. MR kan bruges til at opdage brystkræft, før der er synlige tegn og symptomer.

Mutation
– varianter i en celles arvemateriale (DNA), som kan videreføres til dattercellerne. Mutationer kan opstå i alle typer af celler, og man skelner mellem mutationer i kropsceller og mutationer i kønsceller, som kan videregives til næste generation. Ændringen eller forandringerne I DNA kan være sundhedsskadelige.

Nekrose
– dødt kropsvæv. Vævet dør, hvis der kommer for lidt blod til det. Hvis fx brystvæv bliver fjernet i forbindelse med mastektomi, kan nogle nerve og blodbaner fejlagtigt blive fjernet og blodtilførslen til huden vil være utilstrækkelig. Det kan føre til at vævet dør, fordi det får for lidt ilt via blodet.

Ooforektomi
– fjernelse af æggestokke ved operation.

Ovarier
– æggestokke.

Ovariecancer
– kræft i æggestokkene.

Ovulation
– ægløsning.

PBM (risikoreducerende bilateral mastektomi)
– for at mindske risikoen for at udvikle brystkræft, hvis man har en BRCA-mutation, bliver begge bryster fjernet.

Prædiktiv gentest
– genetisk undersøgelse af en person, der ikke er syg, for at afklare om vedkommende har en arvelig disposition for en sygdom i familien.

Progesteron
– hormon, der udskilles af æggestokkene og som spiller en vigtig rolle I menstruationscyklus og i forbindelse med fastholde graviditet i et tidligt stadie – dvs. at undgå tidlige spontane aborter.

Prostata
– en lille kirtel på størrelse med en valnød som sidder under blæren hos mænd. Prostatakirtlen producerer en tyk klar væske, som er en vigtig del af sæd.

Prostatektomi
– en operation som fjerner alle dele af prostata, en vigtig del af behandling for prostatakræft.

Risikofaktor kræft
– alt, hvad der kan øge risikoen for at udvikle kræft.

Risikoreducerende (forebyggende) behandling
– en medicinsk behandling eller operation, der har til formål at forhindre en sygdom i at udvikle sig.

Risikoreducerende operation
– operation, der fjerner sundt væv, hvis en person har en stor risiko for at udvikle kræft, fx brystkræft og kræft i æggestokkene hos kvinder, der har BRCA-mutation.

Risikoreducerende salpingo-ooforektomi
– operation, der fjerner æggestokke og æggeledere for at undgå udvikling af kræft.

Selvundersøgelse af brystet
– kvinder og mænd kan selv undersøge brystvævet for forandringer.

Serøs epitelial cancer i æggestokkene
– en type kræft, som typisk ses hos kvinder, der har BRCA-mutation.

Kræftstadie
– beskriver størrelsen af svulsten, og hvor meget den har spredt sig fra stedet, hvor den opstod.

Signifikant
– statistisk påviselig

Svulst
– knude.

TBNC (Triple Negativ Brystkræft)
– brystkræft, der hverken har receptorer for østrogen, kønshormon progesteron eller HER2. Ca. 15% af brystkræftramte har triple negativ kræft. Denne form er den mest hyppige blandt yngre kvinder i den fødedygtige alder.

Tram-flap rekonstruktion
– en muskel fra maveregionen bruges til at rekonstruere brystet.

Ultralydsscanning
– en teknik, der ved hjælp af højfrekvente lydbølger skaber et billede af en del af kroppens indre, som fx ultralydsskanning af gravide for at følge det ufødte foster.

Unilateral
– enkeltsidet. Unilateral mastektomi betyder, at man fjerner det ene bryst.

Uterus
– livmoderen.

Vaginal hysterektomi
– en kirurgisk metode, hvor uterus og livmoderhalsen fjernes gennem skeden.

Østrogen
– det vigtigste kvindelige kønshormon, som er ansvarligt for udvikling og regulering af kvindens evne til at få børn samt udvikling af bryster.

Referencer

Arvelig mammacancer. Henvisningskriterier til genetisk rådgivning, indikation for tilbud om surveillance og profylaktisk kirurgi, Sekretariatet for Kliniske Retningslinjer på Kræftområdet, 2021
www.dmcg.dk/Kliniske-retningslinjer/kliniske-retningslinjer/brystcancer/arvelig-mammacancer--henvisningskriterier-til-genetisk-radgivning-indikation-for-tilbud-om-surveillance-og-profylaktisk-kirurgi/

BASAL-LIKE BREAST CANCER—CHARACTERISTICS, RISKS, AND ASSOCIATIONS
Authors: Andrew Y Shuen, William D Foulkes
Oncology & Hematology Review, 2012;8(1):26–9 DOI: www.doi.org/10.17925/OHR.2012.08.1.26

Cancer treatment centers of America: What does BRCAmutations mean for men
www.cancercenter.com/community/blog/2017/06/what-does-a-brca-gene-mutation-mean-for-men

Clarissa Foster: Understanding BRCA, living with the breast cancer gene.
Hammersmith Health Books, London, 2017
www.understandingbrca.co.uk/

DBCG 23.09.2016: 19 Arvelig Cancer Mammae – Ovarii/
www.dbcg.dk/PDF%20Filer/Kapitel_19_HBOC_23.09.2016.pdf

DBObladet nr. 42, 2014: Britt Nørbak: At have en BRCAmutation er ikke et brændemærke
www.brystkraeft.dk/wp-content/uploads/2014/05/dbobladet-nr.-42-BRCA.pdf

Genetics Home Reference: BRCA1 gene
www.ghr.nlm.nih.gov/gene/BRCA1

Guideline vedr. prædiktiv gentest
www.dsmg.dk/wp-content/uploads/2017/08/Prediktivgentest_DSMG_2016.pdf

Mastectomy Likely Not Effective for Ovarian Cancer Survivors with BRCAmutation, Laurie Toich, Assistant Editor, Monday, August 28, 2017
www.specialtypharmacytimes.com/news/mastectomy-likely-not-effective-for-ovarian-cancer-survivors-with-brca-mutation

Maurer Foundation: The Breast cancer genes BRCA1 and BRCA2
www.maurerfoundation.org/the-breast-cancer-genes-brca1-brca2/

Moment, 9 juli 2013 Timeline l BRCA www.momentmag.com/timeline-brca/

National guideline for estimering af kvinders risiko for mammacancer, 2019
Thorkild Terkelsen, Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital, Anne-Bine Skytte, Institut for Klinisk Medicin – Klinisk Epidemiologisk Afdeling, Aarhus Universitet, Karin Wadt, Klinisk Genetisk Klinik, Rigshospitalet og Henriette Roed Nielsen, Klinisk Genetisk Afdeling, Aalborg Universitetshospital

National Guideline for estimering af kvinders risiko for mammacancer
www.dsmg.dk/wp-content/uploads/2019/08/National-guideline-for-estimering-af-kvinders-risiko-for-mammacancer-version-1.2.pdf

NIH National Cancer Institute: BRCAmutations – Cancer risk and genetic testing
www.cancer.gov/about-cancer/causes-prevention/genetics/brca-fact-sheet

National guideline for udredning af hereditær disposition for ovariecancer HOC
www.dsmg.dk/wp-content/uploads/2019/05/National-guideline-for-udredning-af-heredit%C3%A6r-disposition-til-ovariecancer_v1.0-April-2019-002.pdf

Sundhed.dk - din sundhedsfaglige portal: www.sundhed.dk/sundhedsfaglig/

Sundhedsstyrelsen 2018: Pakkeforløb for brystkræft for fagfolk
www.sst.dk/-/media/Udgivelser/2019/Pakkeforloeb-kraeft-2015-2019/Brystkraeft-2018/Pakkeforl%C3%B8b-for-brystkr%C3%A6ft-2018.ashx?la=da&hash=B0ECEC63750535FC707EF4EB06EF4C8958890F5E

Sundhedsstyrelsen 2019: Pakkeforløb for kræft i æggestokkene for fagfolk
www.sst.dk/da/udgivelser/2019/pakkeforloeb-for-kraeft-i-aeggestokkene

The Royal Marsden, NHS Foundation Trust: A beginners guide to BRCA1 and BRCA2
www.shared-d7-royalmarsden-publicne-live.s3.amazonaws.com/files_trust/s3fs-public/A%20Beginner%E2%80%99s%20Guide%20to%20BRCA1%20and%20BRCA2.pdf

Hvor kan man få genetisk rådgivning?

Der er genetiske rådgivningsklinikker i København, Roskilde, Odense, Vejle, Aarhus og Ålborg.

Klinikkerne rådgiver blandt andet om følgende:

- Den arveligt betingede risiko for at få kræft
- Mulighederne for at forebygge en kræftsygdom eller opdage den meget tidligt ved hjælp af regelmæssige kontroller
- Mulighederne for at få foretaget en genetisk test

Klinikkernes adresser

Odense Universitetshospital
Klinisk Genetisk Afdeling
Sdr. Boulevard 29, 5000 Odense C
Tlf. 65 41 17 25

Rigshospitalet
Klinisk Genetisk Afdeling, Klinik 4062
Blegdamsvej 9, 2100 København Ø
Tlf. 35 45 40 62

Sjællands Universitetshospital
Klinisk Genetisk Enhed
Vestermarksvej 27B, 4000 Roskilde
Tlf. 47 32 42 07

Aalborg Universitetshospital
Klinisk Genetisk Afdeling
Ladegårdsgade 5, 5. sal, 9100 Aalborg
Tlf. 97 66 49 99

Århus Universitetshospital, Skejby
Klinisk Genetisk Afdeling
Brendstrupgårdsvej 21C, 8200 Århus N
Tlf. 78 45 55 10

Vejle Sygehus
Klinisk Genetisk Afdeling
Kabbeltoft 25, 7100 Vejle
Tlf. 79 40 65 56