

At have en BRCA-mutation er ikke et brændemærke

Tekst og foto: Britt Nørbak, journalist

Siden 2010 har Klinisk Genetisk Afdeling på Vejle Sygehus tilbudt familier med en kendt BRCA-mutation årlige opfølgningssamtaler. Idéen kom fra læge Henriette Roed Nielsen, der har erfaring med at rådgive familier, der overvejer at blive testet for ændringer i BRCA-genet, og familier der allerede kender test-svaret.

Hvis eksempelvis ens farmor og faster eller ens mor og moster har haft brystkræft eller æggestokkræft, kan man vælge at blive udredt for arvelig kræft. Omkring 10% af alle brystkræfttilfælde er arvelige, og 5-7% skyldes en mutation i et af de gener, der kaldes BRCA1 og BRCA2. Hvis man har en mutation i et af BRCA-generne, betyder det ikke, at man får brystkræft, men man har en langt højere risiko end baggrundsbefolkningen for at udvikle brystkræft og kræft i æggestokkene og æggeledeerne.

- Baggrundsbefolkningen har en livstidsrisiko på 11% for at få brystkræft. Det betyder, at når denne gruppe kvinder har levet et helt liv, vil 11% af dem have haft brystkræft. Hvis man har en BRCA1-mutation, vil man have en livstidsrisiko på 56-87%. Det er vigtigt at understrege, at det er en livstidsrisiko. Det betyder altså ikke, at hvis man som

25-årig får at vide, at man har en BRCA-mutation, at man så vil blive ramt af brystkræft i morgen eller inden for den nærmeste fremtid. Men man kan have en samlet risiko på op til 87% for at få brystkræft i løbet af sit liv, forklarer læge og ph.d.-studerende Henriette Roed Nielsen.

Bryst- og æggestokkræft kan også arves fra fars familie

Man skal kontakte sin egen læge for at få en henvisning til genetisk rådgivning, hvor man kan udredes for arvelig kræftsygdom. Under den første samtale på genetisk afdeling bliver der lavet et stamtræ, hvor alle familiens tilfælde af kræftsygdom noteres. Derefter vil der blive indhentet oplysninger om de sygdomsramte, såfremt de udfylder en samtykkeerklæring. Er de pågældende døde, kan man indhente oplysning

gerne uden videre. Hvis stamtræet tyder på, at der kunne være tale om et arveligt mønster i familien, kan en sygdomsramt tilbydes at få taget en blodprøve til genundersøgelse. I familier med ophobning af bryst- eller æggestokkræft vil det oftest være BRCA-generne, som undersøges for mutationer. Når en person først har fået påvist en mutation i BRCA1- eller BRCA2-genet, vil det være muligt at tilbyde gentest til de slægtninge, som ønsker at få afklaret, om de har en øget sygdomsrisiko eller ej.

- De fleste, der henvises til genetisk rådgivning, kommer med en god grund. Ofte påvises der en øget risiko for kræftsygdom i familien. Der er mange, der vælger at få svaret pr. post. Så kan de forholde sig til beskeden derhjemme, og de kan forberede sig på den uddybende

Genetisk rådgivning, hvis ..

Man kan kontakte sin egen læge for at få en henvisning til en genetisk afdeling, hvis:

- Der er flere tilfælde af bryst- og/eller æggestokkræft i ens mors familie (mormor, morbror, og moster) eller i ens fars familie (farmor, faster og farbror)
- Man har et nært familiemedlem med brystkræft før 40-års alderen
- Man har et familiemedlem, der har haft kræft i begge bryster
- Der er en mand med brystkræft i familien
- Man har et familiemedlem, der har haft både bryst- og æggestokkræft
- Der er 2 eller flere tilfælde af kræft i æggestokkene eller æggeledeerne i familien
- Der i familien er påvist en genmutation i BRCA1 eller BRCA2 eller tilsvarende 'brystkræft-gener'
- Man selv har fået konstateret brystkræft, og man er bekymret for, om kræfttilfældene i ens familie er arveligt betinget



samtale og danne sig et overblik over, hvilke spørgsmål de ønsker svar på, siger Henriette Roed Nielsen, der har arbejdet på Klinisk Genetisk Afdeling i Vejle indtil marts 2014, hvor hun skiftede til Odense Universitetshospital.

Ifølge Henriette Roed Nielsen var man for år tilbage ikke opmærksom på, at arvelig bryst- og æggestokkræft også kan nedarves via en mand. Det kan det, og det skal man huske at være opmærksom på.

- Folk glemmer tit at tænke på fars familie og reagere, hvis fx farfars søster døde af æggestokkræft.

Forskellig sygdomsrisiko

Man opdeler familier med øget risiko for brystkræft i tre kategorier på baggrund af familiens sygdomstilfælde. Hvor mange, og hvem

der har haft sygdom, og i hvilken alder de blev syge, er afgørende for, hvordan man vurderer familiens sygdomsrisiko.

- Generelt kan man sige, at jo flere tilfælde der er af brystkræft i en familie, og jo yngre man har været ved sygdom, jo højere risikogrupper kommer familien i. Man taler om højrisikofamilier, hvor risikoen for brystkræft er over 30%. I familier med moderat øget risiko er sygdomsrisikoen over 20%, men under 30%. I familier med ikke væsentligt øget sygdomsrisiko, har man en risiko for at udvikle brystkræft, som er under 20%. Afhængig af sygdomsrisikoen tilbydes kvinderne screeningsundersøgelser, hvor man undersøger, om de har udviklet bryst- eller æggestokkræft. Det er vigtigt at pointere, at man ved en

screeningsundersøgelse ikke forebygger sygdom. Man konstaterer sygdom. Formålet er at opspore sygdom i et tidligt stadie, da man mener, at helbredelsesmulighederne så er bedst, forklarer Henriette Roed Nielsen.

Skal, skal ikke?

Henriette Roed Nielsen har flere års erfaring med, hvordan man rådgiver en familie, der gerne vil kende fordele og ulemper ved gentesten.

- Når personer kommer til genetisk rådgivning, har de meget ofte selv en mistanke om, at der er noget

BRCA X

Nogle familier har ikke en BRCA1- eller BRCA2-mutation, selv om stamtræet tyder på, at der er arvelig bryst- eller æggestokkræft i familien. Meget tyder på, at der så må være en anden form for arvelig brystkræft i familien, som man endnu ikke kender. Det kaldes af forskerne for BRCA X.

arveligt i familien. Ofte har de selv eller deres nære slægtninge haft kræftsygdom tæt inde på livet, og de er bekymrede for, om de selv eller deres børn vil blive syge. Derfor giver det ofte ro i sjælen af få undersøgt, om der er en forklaring på familiens kræfttilfælde, og om man selv har en øget sygdomsrisiko. Når man vælger at få viden om ens sygdomsrisiko, får man samtidig også handlemuligheder. Det giver ro at få afklaring på ens sygdomsrisiko, fordi man får mulighed for at passe på sig selv og ens nærmeste.

Viser det sig, at man har øget sygdomsrisiko, vil man blive tilbudt årlige screeningsundersøgelser. I familier, hvor der er høj risiko for, at man udvikler kræftsygdom, kan man få foretaget forebyggende operationer. Alle kvinder med høj risiko for at udvikle kræft i æggestokke og æggeleder anbefales at få fjernet æggestokke og æggeledere i 35-40 års alderen. Brystkræft kan forebygges ved, at man fjerner kirtelvævet i brystet. Cirka halvdelen af de kvinder, som har en BRCA-mutation, vælger forebyggende brystoperation. Deres sygdomsrisiko er herefter på niveau med den øvrige befolknings, udtaler Henriette Roed Nielsen og tilføjer:

- At have en BRCA-mutation er ikke et brændemærke. Der er muligheder for at forebygge sygdom, og der er tid til at overveje sine muligheder. Derfor synes jeg, at der er flest fordele ved at få foretaget gentesten. Ulempen kan være, hvis man ikke kan håndtere at skulle gå til kontrol, eller hvis man ikke bliver testet på et tidspunkt i livet, hvor det giver mening for en selv. Hvis man ikke ønsker at vide, om man har arvet familiens BRCA-mutation, bør man naturligvis ikke lade sig teste. Man kan blive undersøgt for, om man har arvet familiens mutation, når man er myndig. Når der kommer unge, som gerne vil testes, forklarer vi, at resultatet ikke vil få en praktisk betydning, før de nærmer sig 25-30 års alderen, da deres sygdomsrisiko først er forhøjet på det tidspunkt. Mange vælger så at vente med testen, til de er blevet ældre. Det er også ved den tid, at screeningsprogrammerne begynder, siger Henriette Roed Nielsen. Hun kan godt forstå, at de unge vælger at vente.

- Det er godt at finde sin identitet, før man kender sin sygdomsrisiko. Det er vigtigt, at sygdomsrisikoen ikke bliver et livsindhold, men et

livsvilkår. Nogle gange oplever vi, at forældre gerne vil have testet deres små børn. Som forælder kan man have behov for at vide, om ens barn har arvet familiens mutation, måske fordi man føler sig ansvarlig for en genændring. Men da barnet ikke vil have en øget sygdomsrisiko, før det bliver voksent og selv kan tage stilling til gentest, tester vi ikke børn. Det er vigtigt, at man holder sig for øje at respektere det enkelte individ, også selv om man er i samme familie og har fælles gener. Man er ikke herre over, hvorvidt ens børn arver en genændring eller ej. Ved BRCA-mutationer er der 50% chance for, at barnet ikke har arvet mutationen, og 50% risiko for at det har. Det ændrer sig ikke, uanset om man er testet eller ej. Nogle forældre kan måske føle sig ansvarlige for, om barnet har arvet mutationen. Men det er ikke en mors eller fars ansvar, om genændringen er givet videre eller ej. Det er ikke noget, man vælger for sine børn. Ens egne forældre har jo heller ikke har valgt, om man selv skulle have mutationen, understreger Henriette Roed Nielsen.

BRCA-klinik i Vejle

BRCA-klinikken i Vejle giver familier mulighed for at tale om, hvad testsvaret har medført af bekymringer. Initiativet til BRCA-klinikken kom fra Henriette Roed Nielsen. Der er omkring 300 familier tilknyttet Klinisk Genetisk Afdeling på Vejle Sygehus, som har fået påvist en BRCA-mutation. De indbydes hvert år til en frivillig samtale om, hvilke konsekvenser svaret har haft for dem, og de informeres blandt andet også om nye og relevante forskningsprojekter og ændrede retningslinjer. Ud af de 300 familier møder omkring 100 familier op hvert år til samtalen. Deres feedback er meget vigtigt, og Henriette Roed Nielsen håber, at der åbner lignende BRCA-klinikker andre steder i landet.

Ph.d.-afhandling om arvelig brystkræft

I sin ph.d.-afhandling undersøger Henriette Roed Nielsen, om den øgede forekomst af arvelig brystkræft hos yngre kvinder skyldes genetiske forhold eller miljø/levevis. Hun har undersøgt 324 familier med en mutation i BRCA-genet, svarende til 11.000 mennesker. Når konklusionen foreligger, bringer DBO en omtale heraf.