

Ärftlig bröstcancer

Bröstcancer är i de flesta fall inte en ärftlig sjukdom. I vissa fall kan man genom blodprov identifiera ärftliga mutationer i gener som leder till en ökad risk att få bröstcancer. En sådan mutation kan då förklara att en viss person insjuknat. De gener som oftast leder till en kraftig riskökning för att insjukna i bröstcancer heter BRCA1 och BRCA2. Mutation i BRCA1 eller BRCA2 förekommer i ca 2–3 % av fallen vid nydiagnostiserad bröstcancer.

Sannolikheten att det finns en mutation hos en person med bröstcancer är större vid lägre insjuknandeålder eller om det finns flera fall av bröstcancer eller äggstockscancer i den nära slakten. Även förekomst av manlig bröstcancer eller prostatacancer i låg ålder (<60) hos nära släktingar kan signalera en ökad sannolikhet att bröstcancer har en ärftlig bakgrund. Vid s.k. Trippelnegativ bröstcancer är sannolikheten att finna en mutation i BRCA1-genen högre än vid annan typ av bröstcancer.

Det finns även andra gener som då de muterats kan leda till en ökad bröstcancerriks, bland annat TP53, PALB2, CHEK2 och ATM.

Risken för en genomsnittlig kvinna (utan mutation) att insjukna i bröstcancer är ca 10 % över livstiden. BRCA-mutationsbärare har en livstidsrisk på mellan 50 och 80 %. PALB2-mutationsbärare har en något lägre risk, medan TP53 mutationsbärare har en risk som t. o. m. är något högre än vid BRCA-mutation.

Vid BRCA-mutation finns utöver bröstcancerriksken en klart förhöjd risk att utveckla äggstockscancer. För "vanliga" kvinnor är risken ca 1–2 % över livet, vid BRCA1 är risken ca 50 % och vid BRCA2 10–20%.

Om man identifierar en ärftlig mutation i en familj, vilket vanligen sker genom testning av en person som haft en cancer som har med den aktuella ärftligheten att göra (i första hand bröst- eller äggstockscancer), kan tidigare cancerfriska släktingar i familjen erbjudas testning av samma mutation för att ta reda på om de ärvt den ärftliga risken eller inte. För de som har ärvt mutationen kan extra undersökningar och förebyggande operationer erbjudas efter noggrann information.

Om du tror att det kan finnas en ärftlig risk för bröstcancer i din familj kan du kontakta en av de cancergenetiska mottagningarna som finns vid de genetiska klinikerna vid alla Universitetssjukhus i Sverige, med undantag för Örebro. De som bor i Örebro vänder sig till Uppsala.