

## Arfgengt brjóstakrabbamein.

Í flestum tilfellum er brjóstakrabbamein ekki arfgengur sjúkdómur. Í vissum tilfellum getur maður þó með einfaldri blóðprufu fundið arfgengar genabreytingar sem auka hættuna á að greinast með brjóstakrabbamein. Slíkar genabreytingar geta þá skýrt af hverju viðkomandi einstaklingur fær mein. Þau gen sem best þekkjast og leiða til mikið aukinnar áhættu á brjóstakrabbameini eru BRCA1 og BRCA2 en þessar genabreytingar finnast í um það bil 2-3% nýgreindra tilfella.

Líkurnar á að það finnist genabreyting hjá sjúklingi með brjóstakrabbamein eru meiri við lágan aldur við greiningu, og þar sem finnast mörg tilfelli brjósta- og/eða eggjastokkakrabbameins í fjölskyldunni. Einnig þar sem eru tilfelli með brjóstakrabbamein hjá karlmönnum í fjölskyldunni eða lágur aldur við greiningu blöðruhálskirtilkraabbameins. Sjúklingar með þríneikvætt brjóstakrabbamein eru einnig líklegri til að hafa genabreytingu í BRCA1 geninu, en sjúklingar með aðra tegund brjóstakrabbameins.

Það finnast einnig önnur gen þar sem genabreyting getur leitt til aukinnar áhættu, meðal annars TP53, PALB2, CHEK2 og ATM.

Meðalkona (án genabreytinga) hefur um það bil 10% áhættu á að greinast með brjóstakrabbamein á lífsleiðinni. Fyrir konu með BRCA genabreytingu er áhættan á milli 50-80%. PALB2 genabreytingin hefur nokkuð lægri áhættu í för með sér, en TP53 genabreytingin felur í sér nokkuð hærra áhættu en BRCA genabreytingin.

Við BRCA genabreytingu finnst auk aukinnar áhættu á brjóstakrabbameini, einnig aukin áhætta á að þróa með sér eggjastokkakrabbamein. Fyrir “meðal” konu er lífstíðaráhættan um 1-2%, við BRCA1 genabreytingu um það bil 50% og BRCA2 10-20%.

Ef arfgeng genabreyting greinist í fjölskyldu, oftast í sambandi við brjósta- eða eggjastokkakrabbameinsgreiningu viðkomandi, býðst öðrum fjölskyldumeðlimum að láta rannsaka hvort þeir beri þessa genabreytingu, einnig þeim sem ekki hafa greinst með krabbamein. Þeim sem reynast vera svokallaðir “berar”, er boðið auknar skimunarrannsóknir og fyrirbyggjandi aðgerðir eftir nákvæmar upplýsingar um hvað slík genabreyting hefur í för með sér.

Ef þú telur að það gæti verið arfgeng áhætta á brjóstakrabbameini í þinni fjölskyldu getur þú haft samband við .....