ARVELIG BRYSTKRÆFT

Brystkræft er i de fleste tilfælde ikke en arvelig sygdom. I visse tilfælde kan en blodprøve identificere arvelige mutationer i gener, som kan lede til en øget risko for at få brystkræft. En sådan mutation kan efterfølgende forklare, hvorfor en bestemt person er blev syg med brystkræft. De gener, der oftest fører til en kraftig stigning i risikoen for at udvikle brystkræft kaldes BRCA1 og BRCA 2. Mutation i BRCA1 og BRCA2 forekommer i 2–3% af tilfældene i nydiagnosticeret brystkræft.

Sandsynligheden for, at der findes en mutation hos en person med brystkræft, er større ved lavere alder på diagnosetidspunktet eller hvis der findes flere tilfælde af bryst-og /eller æggestokskræft hos nære slægtninge. Tilstedeværelse af mandlig brystkræft eller prostatakræft i lav alder(<60 år) hos nære slægtninge, kan også signalere en øget sandsynlighed for, at brystkræft har en arvelig baggrund. I såkaldt triple-negativ brystkræft er sandsynligheden for at finde en mutation i BRCA1- genet højere end i anre typer brystkræft.

Der findes også andre gener som hvis de muterer, kan føre til en øget brystkræftrisiko, bl.a. TP53, PALP2, CHEK2 og ATM.

Livstidsrisikoen for at få brystkræft er for kvinder (uden mutationer) ca 10%.

Hos BRCA -mutationsbærere er livstidsriskoen på mellem 50–80 %. PALB2-mutationsbærere har en noget lavere risiko, mens TP53 mutationsbærere har en risiko, som endda er noget højere end ved BRCA-mutationer.

Ved BRCA mutation findes udover brystkræftrisikoen en klart forhøjet risiko for at udvikle æggestokskræft. For alle kvinder er risikoen 1–2% igennem livet, hos kvinder med BRCA1 er risikoen ca. 50% og hos kvinder med BRCA 2 er den 10–20%.

Hvis man konstaterer en arvelig mutation i en familie, hvilket typisk sker ved en undersøgelse/ blodprøve af /hos en person som har haft cancer, der har at gøre med den nuværende arvelighed (primært brystkræft og/eller æggestokskræft), kan slægtninge i familien, som ikke tidligere har haft kræft tilbydes undersøgelse for den samme mutation, for at finde ud af om de har den arvelige risiko for arvelig brystkræft eller ej. For de kvinder, som har arvet mutationen kan ekstra undersøgelser og forebyggende operationer tilbydes efter omhyggelig information.

Hvis du tror at der findes arvelig brystkræft i din familie kan du læse mer på DBCGs hjemmeside: [www.dbcg.dk](http://www.dbcg.dk) eller <https://www.dmcg.dk/siteassets/forside/kliniske-retningslinjer/godkendte-kr/dbcg/dbcg_arvelig-cancer-mamma_v1_2_admgodk120121.pdf>