

Patient information.

Tilbud til patienter med æggestokkræft om genetisk analyse af *BRCA1* – og *BRCA2*-generne.

Kræft i æggestokkene og/eller bughinden opstår for det meste som en tilfældighed, men i nogle tilfælde (hos ca. 15-20 %) kan sygdommen være opstået på baggrund af en medfødt ændring (også kaldet mutation) i generne *BRCA1* og *BRCA2*. Har man en sådan medfødt genforandring, har man en forøget risiko for kræft i æggestokke og i brystet.

Det er af flere grunde vigtigt at finde ud af, om din kræftsygdom i æggestokkene er opstået på baggrund af en forandring i et af BRCA generne. Undersøgelse heraf giver dig og din læge information om din kræfttype, og det kan have betydning for valg af specifik behandling. En påvist nedarvet genforandring kan også have betydning for slægtninge, der ikke har udviklet kræft, idet en viden herom kan hjælpe med at mindske risikoen for at udvikle sygdom senere. Påvisning af en BRCA-forandring kan således have betydning for både dig selv og for din familie.

Ved den tilbudte analyse undersøges BRCA generne i en blodprøve eller vævsprøve fra dig. Resultatet vil normalt foreligge i løbet af 3-4 uger.

Hvorfor får jeg tilbudt en BRCA-analyse?

Du får tilbudt analysen, fordi du har fået påvist kræft i æggestokke og/eller bughinden af den undertype, der kaldes epitelial kræft. Det er den mest almindelige undertype, men der findes også andre.

Hvilke fordele har den genetiske analyse for mig?

En viden om, at du bærer en BRCA-forandring giver dine læger information om din kræftsygdom, og kan i nogle situationer hjælpe dem til at afgøre, hvilken type behandling, der vil være den bedste for dig. Visse medicinske behandlinger gives kun, hvis man har en BRCA-forandring. Viden herom kan også være af betydning for vurdering af din risiko for at udvikle evt. anden kræft (brystkræft) i fremtiden.

Hvad betyder den genetiske analyse for min familie?

I de fleste tilfælde vil en genetisk analyse vise, at der ikke er forandringer i de undersøgte gener, og det vil være beroligende viden for din familie, at din sygdom ikke skyldes noget arveligt (se dog næste afsnit). Hvis den genetiske analyse påviser en nedarvet forandring i et af BRCA generne, er der en mulighed for, at dine slægtninge også har arvet denne genforandring. Du og din familie vil derfor blive tilbudt samtale og information af en læge med speciale i genetik (genetiker). I andre situationer påvises forandringer i BRCA generne, som vi endnu ikke kender betydningen af. I disse situationer vil du også blive tilbudt samtale med genetikeren.

Har du børn, vil du sikkert tænke på, hvad en påvist BRCA-forandring hos dig betyder for dem. At du har en forandring, betyder ikke at dine børn også har den, men der er 50% sandsynlighed for, at hvert barn har arvet den. Det skal understreges, at hvis dine børn skulle have arvet en BRCA-forandring, har de ikke arvet kræftsygdommen som sådan, men en risiko for at blive syg senere i livet, og de vil blive informeret af genetikeren om de forskellige muligheder for kontrolforløb og forebyggende behandling.

Hvad sker der, hvis der ikke påvises en BRCA forandring?

Dette er det mest sandsynlige udfald af testen, da de fleste patienter ikke har en medfødt forandring i et af BRCA-generne. Det er beroligende viden for dig og din familie, og det hjælper din læge til at planlægge dit behandlings- og opfølgingsforløb. Et normalt resultat af den genetiske analyse udelukker på den anden side ikke, at din familie kan være arveligt disponeret for kræft, idet der kan være involveret andre gener end BRCA-generne. Så hvis din familiehistorie giver anledning til det, tilbydes du også henvisning til genetisk rådgivning.

I nogle tilfælde vil man kunne påvise BRCA forandringer i celler fra selve kræftvævet, selvom din blodprøve har vist et normalt resultat. Dette er uden betydning for din familie, idet der ikke er tale om nedarvede forandringer. Men det kan være af betydning for din videre behandling.

Hvad sker der, hvis der påvises en BRCA forandring?

Din behandlende læge vil notere sig resultatet, der kan have betydning for evt. fremtidig behandling af dig, og du vil blive henvist til genetisk udredning og rådgivning. Du vil her blive grundigt udspurgt om kræfttilfælde i din familie, og du og din familie vil blive vejledt mht. risiko for at være bærere af genforandringen og deres risiko for at udvikle kræftsygdom. Dine slægtninge vil også blive tilbudt den genetiske analyse vha. en blodprøve. Dine slægtninge vil normalt ikke blive kontaktet uden dit samtykke. Hvis der påvises en arvelig BRCA forandring hos dine slægtninge, kan regelmæssige undersøgelser og evt. forebyggende operationer af bryst og æggestokke/æggeledere blive tilbudt dine slægtninge.

Hvad sker der, hvis resultatet fra den genetiske analyse er usikkert?

I nogle tilfælde findes der genforandringer, som vi i dag ikke kender betydningen af, og dermed ikke med sikkerhed kan afgøre om der er en sammenhæng mellem forandringen og kræftsygdom. I sådanne tilfælde vil du blive tilbudt henvisning til genetisk rådgivning.

Hvad nu, hvis jeg er usikker på, om jeg ønsker den genetiske analyse?

Du vil sikkert ønske at tale med dine nærmeste herom. Du kan også blive henvist til genetisk rådgivning for nærmere information, hvis du er i tvivl om betydningen for dig. Du behøver ikke at have fået påvist en genforandring for at få et tilbud om genetisk rådgivning.

Hvad sker der, hvis jeg siger ja til tilbuddet om genetisk analyse?

Du vil blive bedt om at underskrive en samtykkeerklæring, der tillader dine behandlende læger at tage en blodprøve, som undersøges for BRCA-forandringer, og resultatet noteres i din journal. Det kan også være analyse af en vævsprøve fra din kræftsygdom. Resultatet af gentesten vil blive fremsendt til dig og den læge/sygehusafdeling, som har rekvireret testen.