

Gäller för: Kvinnosjukvård

Innehållsansvar: Maria Lindblom, (marli), Överläkare

Godkänd av: Jenny Antonsson, (jenal12), Verksamhetschef

Giltig från: 2025-09-10

Giltig till: 2027-09-10

Ärftlig gynekologisk cancer – ovarialcancer, endometriecancer

Detta dokument är godkänt av regionala ovarialvårdprogramgruppen samt dr Eva Blank, överläkare Kvinnokliniken NÄL.

Revidering i denna version

Mindre språkliga ändringar samt ändrad handläggning vid Lynch syndrom.

Uppdaterade referenser.

Syfte

Riktlinjer för handläggning av säkerställd och misstänkt ärftlig gynekologisk cancer.

Syftet med detta PM är att definiera vilka patienter med misstänkt ärftlig gynekologisk cancer som bör erbjudas rådgivning på gynekologisk mottagning och av vem; vilka patienter som är aktuella för profylaktisk kirurgi, vilka patienter som bör hänvisas till Cancergenetisk mottagning och därigenom definiera patientgruppen där indikation för uppföljning saknas.

- Bakgrund
- Indikation för rådgivning/ kontroll hos onkologiskt inriktad gynekolog
- Indikation för remiss till Cancergenetisk mottagning
- Patientgruppen där indikation för besök/ uppföljning saknas

Bakgrund

Cirka 15 – 20 % av alla fall av *ovarialcancer* är ärftliga. Majoriteten, 65 – 85 % kan härledas till BRCA1- och BRCA2-generna, medan patogena varianter i andra gener orsakar 10 – 15 % av all ärftlig ovarialcancer. Däribland finns mutationer i DNA-reparationsgener (så kallade MMR-gener) associerade med Lynch syndrom.

BRCA1- OCH BRCA2-MUTATION

Livstidsrisken för ovarialcancer vid patogen variant i BRCA1 kan anges till 30 – 60 % och för BRCA2 10 – 25 %, jämfört med strax under 2 % i den svenska befolkningen. Insjuknandeåldern för ovarialcancer hos BRCA-bärare är i genomsnitt högre än för bröstcancer. För BRCA1 ses en genomsnittlig insjuknandeålder mellan 40 och 60 år, och för BRCA2 mellan 50 och 70 år.

LYNCH SYNDROM

För kvinnor med Lynch syndrom är livstidsrisken för livmoderkroppscancer 40 – 60 % och kolorektal cancer 30 – 70 %. Syndromet är också kopplat till ovarialcancer med en risk på 10 - 15 %.

Medelålder vid insjuknande i livmoderkroppscancer hos mutationsbärare är 49 år och ovarialcancer 42 år.

Syndromet orsakar 2 – 4 % av all kolorektalcancer och cirka 3 % av all livmoderkroppscancer.

Indikation för bedömning/uppföljning hos gynekolog med onkologisk inriktning och erfarenhet

Kvinna där cancern genetisk utredning gjorts och som talar för att ärftlighet föreligger.

BRCA1- OCH BRCA2 – MUTATION

BRCA-bärare bör erbjudas en regelbunden, individuellt anpassad kontakt med gynekolog som kan ge information om riskreducerande salpingooforektomi och andra aktuella gynekologiska frågeställningar. Det är lämpligt att denna kontakt initieras vid cirka 30 års ålder om inte specifika skäl anges på remiss från cancern genetisk enhet. Det saknas evidens för att regelbundna kontroller med ultraljud och CA 125 minskar dödligheten i ovarialcancer hos mutationsbärare. I första hand rekommenderas därför profylaktisk bilateral salpingooforektomi (SOEB). Fram tills beslut om profylaktisk kirurgi fattats rekommenderas årligen

- Gynekologisk undersökning inkluderande vaginalt ultraljud. Däremot inte CA 125.
- Ställningstagande till profylaktiskt p-piller och/ eller kirurgi (SOEB).

Profylaktisk SOEB minskar den relativa risken att insjukna i ovarialcancer med 80 % och rekommenderas för kvinnliga BRCA1- och BRCA2- bärare efter avslutade reproduktion, för BRCA1-bärare vid ca 35 – 40 års ålder, för BRCA2-bärare vid cirka 45 – 50 års ålder. Patienten bör informeras om att det finns en cirka 5 % risk för ockult cancer upptäckt vid SOEB. Dessutom kvarstår en liten risk för primär peritoneal cancer även efter profylaktisk kirurgi.

Vid profylaktisk kirurgi är det av största vikt att äggledarna tas bort eftersom dessa oftast är ursprunget för tumörutveckling. Det bör framgå av PAD-remissen

till patologen att operationen är profylaktisk och att patienten är BRCA-bärare. En noggrann undersökning av hela tuban ska göras. Att samtidigt med profylaktisk SOEB överväga hysterektomi kan göras i enskilda fall vid tilläggsindikation, men bör inte ske rutinmässigt.

Efter riskreducerande SOEB bör MHT erbjudas upp till cirka 50 års ålder om det inte föreligger tidigare bröstcancerdiagnos. Patienter som genomgått riskreducerande SOEB efter tidigare östrogenreceptorpositiv bröstcancerdiagnos bör inte erbjudas MHT. Kunskapsläget avseende MHT är oklart efter behandling av östrogenreceptornegativ bröstcancer.

Patienter med ärftlig riskökning för ovarialcancer har en påtaglig skyddseffekt av kombinerade p-piller och bör erbjudas detta om de inte genomgått profylaktisk kirurgi.

Då profylaktisk kirurgi utförts saknas indikation för fortsatta kontroller.

Finns ingen ärftlighet belagd efter cancergenetisk utredning saknas alltså indikation för profylaktisk kirurgi.

LYNCH SYNDROM

Postmenopausala mutationsbärare samt premenopausala som avslutat familjebildning, eller senast runt 40 år, rekommenderas profylaktisk kirurgi med hysterektomi och salpingooforektomi bilateralt. Innan dess rekommenderas årliga gynekologiska undersökningar, med start runt 35 års ålder.

- Gynekologisk undersökning inkluderande vaginalt ultraljud med bedömning av såväl endometriets som ovariernas utseende
- Vid avvikande endometrie eller blödningsstörning tas endometriebiopsi
- Remitteras även för regelbundna kolposkopier (vartannat år)

Koloskopi har visats vara kostnadseffektiv och öka den förväntade överlevnaden medan evidens för gynekologiska kontroller saknas.

Vid Lynch syndrom rekommenderas MHT efter profylaktisk SOEB och hysterektomi upp till cirka 50 års ålder.

Vad gäller minskad risk för ovarialcancer hos patienter med Lynch syndrom i samband med p-piller så är detta oklart, men en skyddande effekt är sannolik.

Då profylaktisk kirurgi utförts saknas indikation för fortsatta kontroller.

Indikation för remiss till Cancergenetisk mottagning

Personer som inte faller in under nedanstående har alltid möjlighet att själva vända sig till Cancergenetisk mottagning.

Följande faktorer talar för ärftlighet av ovarialcancer och/ eller Lynch syndrom och bör därmed *erbjudas remiss* till Cancergenetisk mottagning

- Fall av ovarialcancer vid låg ålder (<50 år)
- Flera fall av ovarialcancer i familjen
- Bröst- och ovarialcancer hos samma individ
- Fall av bröstcancer vid låg ålder (<40 år)
- Bilateral bröstcancer
- Fall av bröstcancer hos en man
- Flera fall av koloncancer eller endometriecancer (här ska Lynch syndrom misstänkas)
- Ett fall av kolorektal cancer <50 års ålder
- Ett fall av endometriecancer <50 års ålder
- Två eller flera fall av kolorektal cancer
- Synkron tumör associerad med ärftlig kolorektal cancer (främst kolon, rektum, endometrium, ovarier, tunntarm, ventrikel, övre urinvägar eller hjärntumör)

Information om bärarskap av genetisk mutation i en släkt ska lämnas av patienten själv till anhöriga, aldrig av vården. Däremot kan vi efter denna information erbjuda anhöriga remiss för utredning.

Patientgruppen där indikation för besök/ uppföljning saknas

- Individer som vid genetisk utredning *inte* visar sig vara bärare av den i släkten påvisade mutationen.
- Individer som inte genomgått genetisk utredning/värdering.
- Generell oro för cancer/önskemål om screening.

Denna rutin baseras på följande

Nationellt vårdprogram om Äggstockscancer med epitelial histologi (2023)

Nationellt vårdprogram om Livmoderkroppscancer (2024)

Nationellt vårdprogram Tjock- och ändtarmscancer (2025)

Information om handlingen

Handlingstyp: Rutin

Gäller för: Kvinnosjukvård

Innehållsansvar: Maria Lindblom, (marli), Överläkare

Godkänd av: Jenny Antonsson, (jenal12), Verksamhetschef

Dokument-ID: NU10091-662869119-71

Version: 4.0

Giltig från: 2025-09-10

Giltig till: 2027-09-10