

Gäller för: VE Barn o Kvinna

Giltig från: 2026-02-19

Innehållsansvar: Klara Jalal Törneke, (klato2), Underläkare, ST

Giltig till: 2028-02-29

Granskad av: Emelie Ottosson, (emery1), Enhetschef

Godkänd av: Marie Hufvudsson, (marjo100), Verksamhetschef

Ärftlig gynekologisk cancer – kontroll och uppföljning

Revideringar i denna version

Revidering markerad med gult.

Bakgrund, syfte och mål

Syfte

Riktlinjer för handläggning av säkerställd och misstänkt ärftlig gynekologisk cancer.

Syftet med detta styrdokument är att definiera vilka kvinnor med misstänkt ärftlig cancer som bör erbjudas rådgivning på vår gynekologiska mottagning och av vem. Vilka kvinnor som är aktuella för profylaktisk kirurgi, vilka kvinnor som bör hänvisas till cancertgenetisk mottagning, SU och därigenom definiera patientgruppen där indikation för 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.

Kvinnor med nydiagnostiserad ovarialcancer (ej borderlinetumör) provtogs med ovarialcancergenpanel. Detta är en genpanel med mutation för gynekologisk ärftlig cancer. Detta är ett blodprov som skickas till klinisk genetik.

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 kolorektal cancer störst, 30–52 %. Risken för endometrie-cancer är 20–70 %. Syndromet är också kopplat till ovarialcancer med en risk på 7–12 %. Tumörer i andra organ såsom magsäck, bukspottkörtel, urinvägar, tunntarm och hjärna är också associerade med syndromet. Individer med Lynch syndrom har i större utsträckning synkrona och även metakrona tumörer.

Denna kolorektalcancer debuterar vid en lägre genomsnittsålder än kolorektalcancer i normalpopulationen. Medelinsjuknandet vid endometrie-cancer är 49 år och vid ovarialcancer 42 år.

Syndromet orsakar 2–4 % av all kolorektalcancer och 1–5 % av all endometrie-cancer.

Arbetsbeskrivning

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

Kvinna där cancer-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 cancer-genetisk enhet. Det saknas evidens för att regelbundna kontroller med ultraljud och CA125 minskar dödligheten i ovarialcancer hos mutationsbärare. I första hand rekommenderas därför profylaktisk bilateral salpingooforektomi (SOEB). Fram tills beslut om profylaktisk kirurgi fattas är det lämpligt med årliga gynekologiska

undersökningar inkluderande vaginalt ultraljud. Däremot rekommenderas inte CA125.

- Gynekologisk undersökning inkluderande vaginalt ultraljud med bedömning av ovariernas utseende.
- Ställningstagande till profylaktisk p-piller och/eller kirurgi.

Profylaktisk SOEB minskar den relativa risken att insjukna i ovarialcancer med 80 % och rekommenderas för kvinnliga BRCA1- och BRCA2-bärare efter avslutad reproduktion, för BRCA1-bärare vid cirka 35–40 års ålder och för BRCA2-bärare vid cirka 40–50 års ålder. Patienten bör informeras om att det finns en 2–5 % risk för ockult cancer upptäckt vid SOEB. Dessutom kvarstår en liten risk för primär peritonealcancer även efter profylaktisk kirurgi.

Vid profylaktisk SOEB är det av största vikt att äggledarna tas bort eftersom dessa oftast är ursprunget för tumörutveckling. Det bör framgå på PAD-remissen till patologen, att operationen är profylaktisk och att patienten är BRCA-bärare. En noggrann histologisk undersökning av hela tuban ska göras. Att samtidigt med profylaktisk SOEB överväga profylaktisk hysterektomi kan göras i enskilda fall vid tilläggsindikation men bör inte ske rutinmässigt.

Efter premenopausal riskreducerande SOEB bör HRT/MHT (menopausal hormon therapy) erbjudas upp till cirka 50 års ålder, om det inte föreligger tidigare bröstcancerdiagnos. Kvinnor som genomgått riskreducerande salpingo-oforektomi efter tidigare östrogenreceptorpositiv bröstcancerdiagnos bör inte erbjudas MHT. Kunskapsläget avseende MHT är oklart efter behandling av östrogenreceptornegativ bröstcancer.

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

Finns ingen ärftlighet belagd efter cancerogenetisk utredning saknas indikation för SOEB.

Lynch syndrom

Kvinnor som bär en Lynchassocierad mutation eller bedöms vara riskindivider i en Lynchfamilj rekommenderas regelbundna (två års intervall från 20–50 års ålder) koloskopier och årliga gynekologiska undersökningar, lämpligen med start från cirka 30 års ålder. Mottagningsbesöket innefattar:

- Gynekologisk undersökning inkluderande vaginalt ultraljud med bedömning av såväl endometriets som ovariernas utseende.

- Endometriebiopsi kan övervägas, framför allt vid avvikande endometrie eller blödningsstörning.
- Ställningstagande till profylaktisk p-piller och/eller kirurgi.

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

Profylaktisk hysterektomi och SOEB rekommenderas postmenopausala mutationsbärare och premenopausala mutationsbärare som avslutat familjebildning eller från 35 år. Ett **mindre vanligt** alternativ är att den profylaktiska kirurgin kan utföras i två seanser. Först total hysterektomi med salpingektomi och sedan vid en högre ålder bilateral ooforektomi.

Beroende på mutation är ovarialcancerrisken olika och individuellt ställningstagande till när ooforektomi ska utföras kan därför göras.

Orsaken till detta är att operationerna har olika konsekvenser som bör vägas mot cancerrisken för varje organ.

Vid Lynch syndrom rekommenderas MHT efter profylaktisk SOEB och hysterektomi upp till cirka 50 års ålder, då man sett ökad dödlighet bland kvinnor med Lynch syndrom som inte substitueras. Vad gäller minskad risk för ovarialcancer hos kvinnor 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 cancertgenetisk mottagning

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

Följande faktorer talar för ärftlighet av ovarialcancer och/eller misstänkt Lynch syndrom bör därmed *erbjudas remiss* till cancertgenetisk mottagning, alternativt provtagning enligt remiss på RCC Västs hemsida RMR ovarial [Remiss DNA-analys cancertgenetik](#):

- 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 endometrie-cancer < 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 och hjärntumör).

Information om bärarskap av genetisk mutation i en släkt ska lämnas av patienten själv och 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 familjen påvisade mutationen.
- Individer som inte genomgått genetisk utredning/värdering.
- Generell oro för cancer/önskemål om screening.

Referenser

Nationellt vårdprogram om äggstockscancer.

Nationellt vårdprogram om endometrie-cancer.

Nationellt vårdprogram om bröstcancer.

[sfmg.se/riktlinjer Ärftlig bröst- och äggstockscancer.](http://sfmg.se/riktlinjer/Ärftlig_bröst-och_äggstockscancer)

[sfmg.se/riktlinjer Ärftlig kolorektalcancer.](http://sfmg.se/riktlinjer/Ärftlig_kolorektalcancer)

Översiktsartikel Läkartidningen 2018, vol 115 [Många fall av Lynch upptäcks först vid cancerdiagnos.](#)

Information om handlingen

Handlingstyp: Rutin

Gäller för: VE Barn o Kvinna

Innehållsansvar: Klara Jalal Törneke, (klat02), Underläkare, ST

Granskad av: Emelie Ottosson, (emery1), Enhetschef

Godkänd av: Marie Hufvudsson, (marjo100), Verksamhetschef

Dokument-ID: SKAS9716-1940753776-310

Version: 5.0

Giltig från: 2026-02-19

Giltig till: 2028-02-29