

Gäller för: Verksamhet Gynekologi och reproduktionsmedicin  
Innehållsansvar: Linus Berggren, (linbe17), Överläkare  
Granskad av: Charlotte Palmqvist, (chapa4), Sektionschef  
Godkänd av: Pernilla Dahm Kähler, (perda5), Verksamhetschef

Giltig från: 2026-02-18

Giltig till: 2028-02-18

# Handläggning av patienter med ärftlig risk för gynekologisk cancer

## Revideringar i denna version

2026-01-29 ändrad titel och omarbetad i sin helhet.

## Syfte

Att klargöra handläggning av patienter med:

1. Mutation i BRCA1 och BRCA2
2. Lynchs syndrom
3. Andra ärftliga mutationer: BRIP1, PALB2, RAD51C och RAD51D

## Bakgrund

### BRCA 1 och 2

Livstidsrisken för ovarialcancer i den svenska befolkningen är strax under 2%. För patienter med mutation i BRCA1 är livstidsrisken i stället 30–60 % och för BRCA2 10–25 %.

Profylaktisk SOEB är den enda åtgärd som hitintills visat överlevnadsvinst. Av denna anledning rekommenderas SOEB 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 kvarstår en 2-5 % risk för primär peritonealcancer efter profylaktisk kirurgi.

Trots avsaknad av evidens bör dessa patienter erbjudas årliga gynekologiska kontroller från 30 års ålder för information om riskreducerande salpingooforektomi och andra aktuella gynekologiska frågeställningar.

Vid profylaktisk kirurgi bör det anges på PAD-remissen att patienten har BRCA1/2-mutation så att allt material från tuba och ovarium bäddas till den mikroskopiska undersökningen.

Kvinnor med ärftlig riskökning för ovarialcancer på grund av BRCA1- eller BRCA2-mutationer har en påtaglig skyddseffekt av kombinerade p-piller och bör erbjudas detta ifall de inte önskar profylaktisk kirurgi.

### **Lynchs syndrom**

Vid Lynchs syndrom är livstidsrisken för kolorektal cancer är 30–70 %, för endometriecancer är 40–60 % samt för ovarialcancer 10–15 %. Medelåldern för att insjukna i endometriecancer hos mutationsbärare är 49 år. Tumörer i andra organ såsom magsäck, bukspottkörtel, urinvägar, tunntarm och hjärna är också associerade med syndromet.

Vid fastställt Lynchs syndrom rekommenderas ur gynekologiskt hänseende årliga gynekologiska undersökningar från 35 års ålder. Vid kontrollerna efterhörs blödningsmönster. Undersökningen skall inkludera transvaginalt ultraljud (för bedömning av endometrietjocklek) och i förekommande fall endometriebiopsi. Evidens för de gynekologiska kontrollerna saknas.

Profylaktisk hysterektomi och BSOE rekommenderas postmenopausala mutationsbärare samt premenopausala mutationsbärare som avslutat familjebildning eller senast runt 40 års ålder.

Det är oklart huruvida kvinnor med Lynchs syndrom har en skyddseffekt av kombinerade p-piller men sannolikt är det så.

### **Övriga gener vid ärftlig ovarialcancer: BRIP1, PALB2, RAD51C och RAD51D**

Den genetiska screeningen görs idag på en panel av gener och ibland hittas kliniskt relevanta mutationer i andra gener än BRCA1/2 och Lynch. Då risken för äggstockscancer vid patogen variant i BRIP1, PALB2, RAD51C och RAD51D är liten före 50 års ålder så rekommenderas inte några gynekologiska kontroller. Livstidsrisken för ovarialcancer vid dessa mutationer ligger mellan 5-15%. I enlighet med resonemanget ovan så rekommenderas en individuellt anpassad kontakt med gynekolog som kan ge information om riskreducerande salpingooforektomi från 50 års ålder.

## Utförande

### Handläggning på kvinnokliniken av patienter med ärftlig risk för gynekologisk cancer

På cancernetiska mottagningen har patienten träffat sjuksköterska eller läkare för information och genetisk testning. De patienter som är positiva erbjuds remiss till kvinnokliniken och i förekommande fall till andra kliniker t.ex. bröst- eller kirurgmottagning. Efter remiss från cancernetiska mottagningen kallas patienten till vår gynekologiska mottagning och bör där träffa en specialist.

- Ge råd om profylaktisk kirurgi och andra riskminskande åtgärder. Det saknas evidens för att regelbundna kontroller med ultraljud och CA 125 minskar dödligheten hos mutationsbärare med BRCA1/2 samt patienter med Lynchs syndrom. I första hand rekommenderas därför profylaktisk kirurgi efter avslutat barnafödande eller från ca 35-40 års ålder (BRCA1 och Lynch syndrom) och 40-50 års ålder (BRCA2).
- En gynekologisk undersökning genomförs.
- Vill patienten opereras anmäls hon för detta med normal prioritet och informeras om möjlighet till MHT fram till förväntad menopaus. Premenopausala kvinnor med kvarvarande livmoder skall även ha gestagenskydd. Hormonspiral är ett bra alternativ, då det ger blödningsfrihet och en låg dos hormon i blodbanan. Patienter med egen bröstcancer skall ej erhålla MHT. Om det var en hormonreceptornegativ bröstcancer kan frågeremiss ställas till bröstcancerolog. Plan för MHT skall vara klar senast vid inskrivning inför kirurgi.
- Informera översiktligt om möjligheten till PGT till patienter med mutation i BRCA1/2 eller MLH1, MSH2 (Lynch syndrom) dvs gener där mutation ger hög cancerrisk, och som ännu ej avslutat sin reproduktion. Viktigt att informationen ges neutralt och inte framstår som en rekommendation
- Om patienten önskar avvakta med operation ges information om möjlighet till kombinerade p-piller för ovarialskyddande effekt. Hon erbjuds också en remiss till öppenvårdsgynekolog för årliga kontroller. Dessa kontroller startas från 30 års ålder vid BRCA1/2 och 35 års ålder vid Lynch syndrom. Rekommendationen är att hon då återremitteras alternativt hör av sig själv vid lämplig tidpunkt för att på nytt diskutera operation.

- Patienter som tidigare varit på ett första besök på kvinnokliniken och sedan kontrollerats inom öppenvården kan sättas upp direkt till inskrivning och operation utan föregående mottagningsbesök.

## Ansvar

Gäller för all personal inom VO kvinnosjukvård/område 1/SU. Ansvar för spridning och implementering har VC/VÖL. Verksamhetschefen ansvarar för att rutinen finns och följer gällande författningar och lagar.

## Uppföljning, utvärdering och revision

Verksamhetschef ansvarar för uppföljning av innehållet i rutinen.

## Källor

Nationellt vårdprogram äggstockscancer, epitelial

[Screening och ärftlighet](#)

Nationellt vårdprogram livmoderkroppscancer

[Ärftlighet](#)

Nationellt vårdprogram bröstcancer

[Nationellt vårdprogram bröstcancer](#)

Nationellt vårdprogram tjock- och ändtarmscancer

[Nationellt vårdprogram tjock- och ändtarmscancer](#)

Kotsopoulos, Joanne et al. [Age-specific ovarian cancer risks among women with BRCA1 or a BRCA 2 mutation](#). Gynecologic Oncology, 2018;7(150):85-91.

Ramus SJ, Gayther SA. The contribution of BRCA1 and BRCA2 to ovarian cancer. Molecular oncology. 2009;3(2):138-50.

<https://febs.onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1016/j.molonc.2009.02.001>

## Granskare/arbetsgrupp

Linus Berggren, överläkare Benign gynekologi, Kvinnosjukvården SU

Charlotte Palmkvist, överläkare, sektionschef Gynekologisk tumörkirurgi, Kvinnosjukvården SU

Maria Lycke, överläkare Gynekologisk tumörkirurgi, Kvinnosjukvården SU

Anna Öfverholm, överläkare, klinisk genetiker, Klinisk genetik SU

Karin Sundfeldt, professor/överläkare, Obstetrik och Gynekologi, Kvinnosjukvården SU

OBS! Utskriven version kan vara ogiltig. Verifiera innehållet.

Johanna Rydelius, sektionschef Benign gynekologi SS  
Kvinnosjukvården SU

# Information om handlingen

**Handlingstyp:** Rutin

**Gäller för:** Verksamhet Gynekologi och reproduktionsmedicin

**Innehållsansvar:** Linus Berggren, (linbe17), Överläkare

**Granskad av:** Charlotte Palmqvist, (chapa4), Sektionschef

**Godkänd av:** Pernilla Dahm Kähler, (perda5), Verksamhetschef

**Dokument-ID:** SU9786-1429723585-58

**Version:** 6.0

**Giltig från:** 2026-02-18

**Giltig till:** 2028-02-18