

Ärftlighet och cancer

Palema

Konferens om matstrups- och magsäckscancer- vägen framåt
Svenska läkaresällskapet, Stockholm

Fredag 26 september 2025

Marie Stenmark Askmalm, överläkare, docent, medicinsk enhetsansvarig
Mottagning ärftlig cancer
VO hematologi, onkologi och strålningsfysik, Skånes universitetssjukhus
Ordf. NAG ärftlig cancer, RCC

Agenda

Ärftlighet för cancer

- Grundläggande begrepp
- Syndrom
- Kännetecken
- Matstrupe och magsäck
- Genetisk vägledning
- Att leva med ärftlighet

Ärftlighet och genetik



Kartläggning av det mänskliga genomet 1990-2006

- Förståelse av ärftlighet vid cancer
- Referenskarta – gav möjlighet att hitta gener med sjukdomsorsakande förändringar

<https://science.sciencemag.org/content/291/5507/1304>

<https://www.nature.com/nature/volumes/409/issues/6822>

Peter

Peter har sedan 12 års ålder haft problem med polyper i tarmen. Nu är han 40 år och opererat bort både tjocktarm och magsäck. Hans mamma hade samma bekymmer. Mamma dog när Peter var liten.

Peter har juvenil polypos

Varför skall vi fundera över ärftlighet?

Anna

Anna är 30 år och orolig för cancer. Pappa dog i magsäckscancer när han var 50 och det gjorde också en farbror vid 55. En faster fick bröstcancer vid 40. Nu har Anna fått ett brev från en kusin på fars sida, att det finns en genetisk förändring som ger en ökad risk för magsäckscancer och bröstcancer.

I släkten finns ärftlig diffus magsäckscancer

Vad behöver Anna för hjälp?

Kalle

Kalle är 65 år. Han vet att han har en ärftlighet som heter Lynch syndrom. Han fick tjocktarmscancer vid 63 år och genetisk utredning visade då Lynch med förändring i genen MSH2. Han har 3 barn, två döttrar och en son varav 2 har testat sig och båda är bärare. En dotter har inte testat sig.

Vad kan Kalle behöva hjälp med?

Ärftliga cancerpredisponerande syndrom

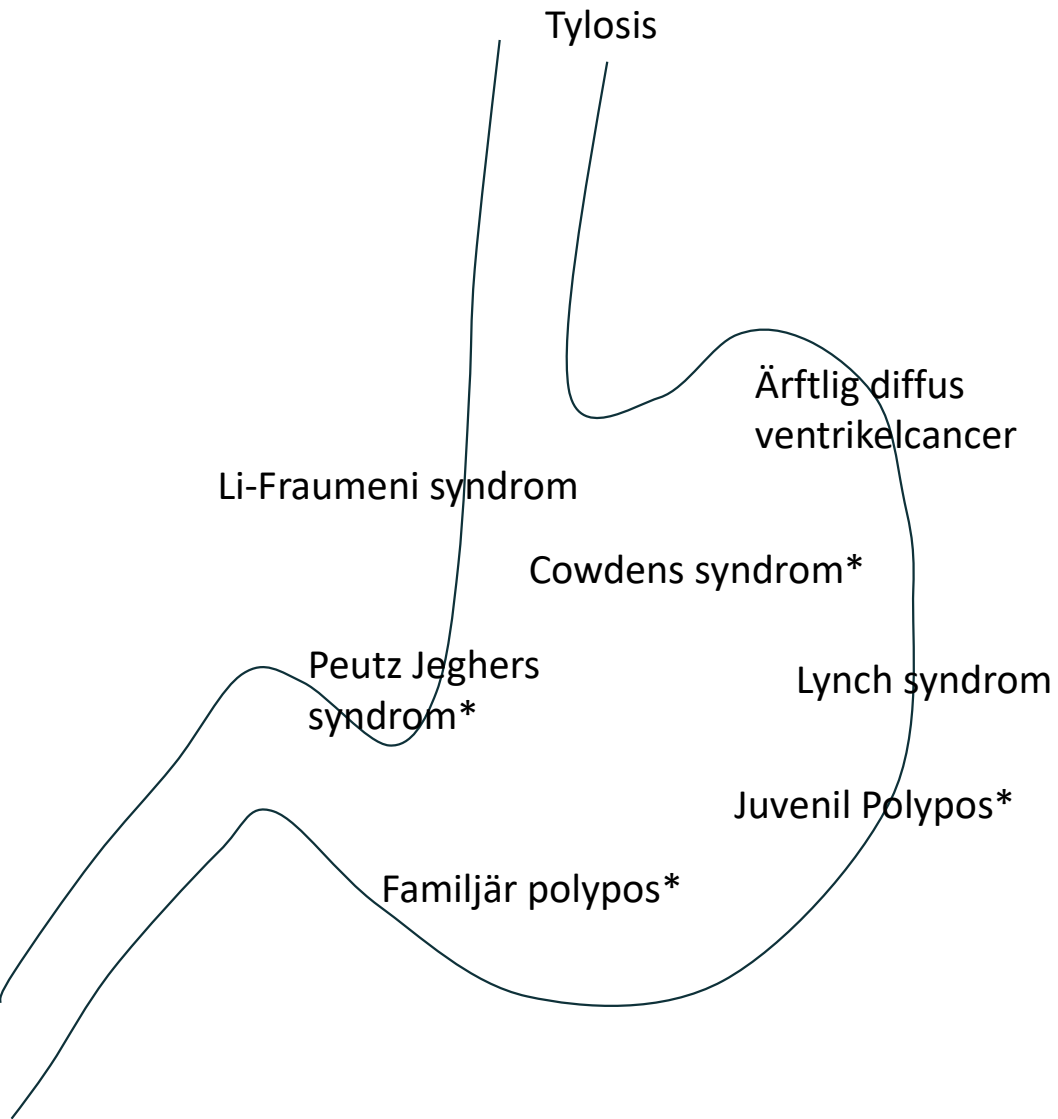
Många sällsynta

- Godartade och elakartade tumörer
- Ofta flera organ
- Ibland andra symtom

Vanliga icke sällsynta

- Ärftlig bröst- och äggstockscancer
- Ärftlig tjocktarmscancer (Lynch syndrom)

Syndrom



- De flesta sällsynta eller mycket sällsynta
- Monogena tillstånd
- Ofta ökad risk för annan sjukdom och annan cancer
- Flera ger ökad risk för polyper*
- Viktigt att få kontrollprogram
- Prevention
- Individualiserad behandling
- Minska sjuklighet och dödlighet

Syndrom/förekomst	Gen	Livstidsrisk	Övriga symtom och livstidsrisk
Tylosis 1/100 000	RHBDF2	Skiveptielcancer i matstrupe (60-95%)	Hyperkeratos handflator och fotsulor
Ärftlig diffus ventrikelcancer 1/10 000 till 1/50 000	CDH1, CTNNA1	Diffus ventrikelcancer (Män 70-80%, kvinnor 55-60%)	Bröst (30-40%)
Lynch syndrom 1/350	MLH1, MSH2	Ventrikelcancer (5-10%)	Tjocktarm, livmoder, äggstockar, urinvägar
Peutz Jeghers syndrom* 1/25 000 till 1/300 000	STK11/LKB1	Ventrikelcancer (20-30%)	Tjocktarm, bröst, äggstockar, bukspottkörtel (total risk 80-90%)
Familjär polypos* 1/10 000 till 1/30 000	APC	Ventrikelcancer (0.5-1% i väst)	Tjocktarm nästan 100% om inte kolektomi görs, tolvfingertarm, sköldkörtel
Juvenil Polypos* 1/100 000 till 1/160 000	SMAD4, BMPRI1A	Ventrikelcancer 10-20%	Tjocktarm, tunntarm, (total risk 40-50%)
Cowdens syndrom* 1/200 000	PTEN	Ökad risk för polypbildning Ventrikelcancer 5-10%	Bröst, sköldkörtel, livmoder njurar
Li-Fraumeni syndrom 1/5000 till 1/20 000	TP53	Ventrikelcancer (varierar ca 2-5%)	Bröst, mjukdelar, hjärna, binjure med fler (nära 100%)

* Ökad risk för polypbildning

När skall ärftlighet för cancer misstänkas?

- Tidigt insjuknande (<40 år)
- Flera insjuknande i släkten i samma eller olika tumörer som tillhör samma syndrom
- Flera tumörer hos en och samma person (tex tjocktarmscancer och magsäckscancer)
- Typiska tumörer eller speciella egenskaper hos tumören (diffus magsäckscancer)

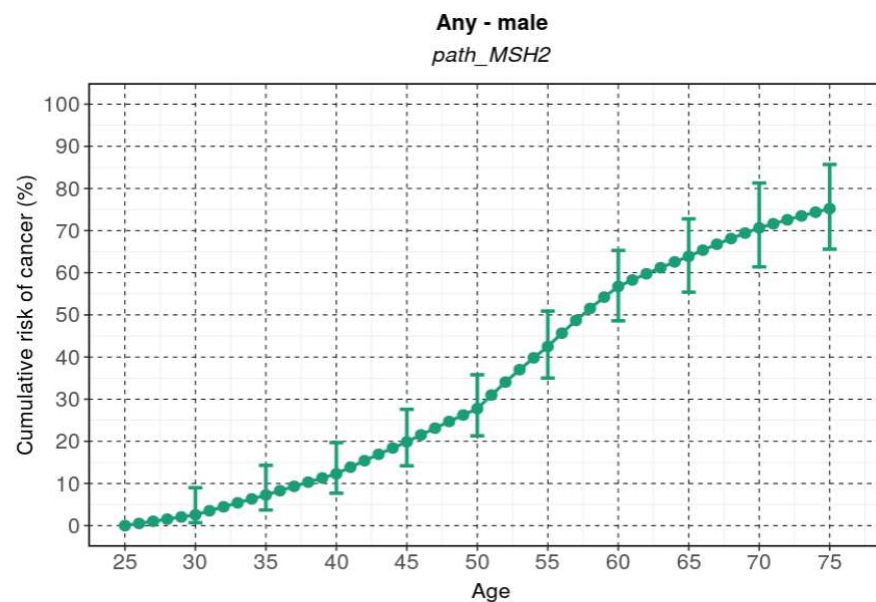
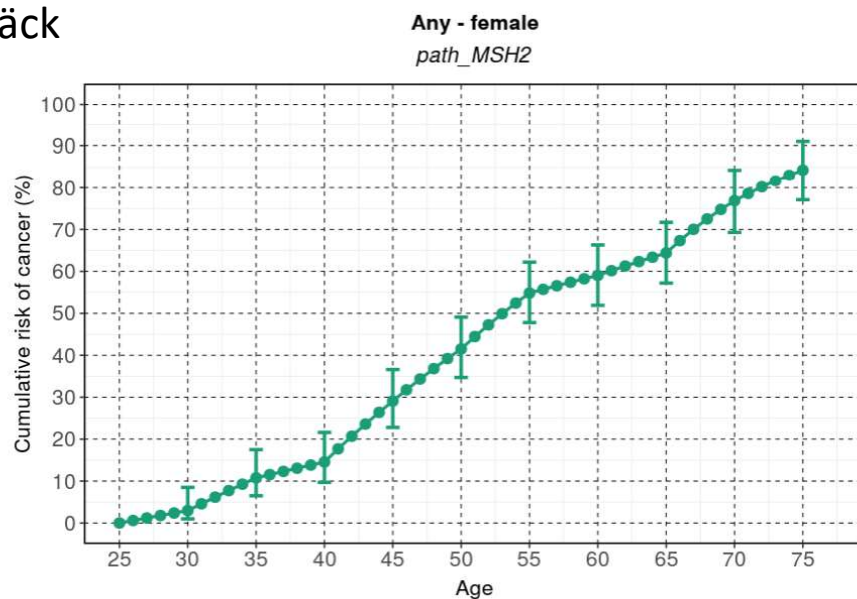
Riskorgan:

- Tjocktarm
- Livmoder
- Äggstockar

I vissa fall:

- Urinvägar
- Prostata
- Magsäck

Cancerrisk vid Lynchssyndrom



Medfödd respektive förvärvad

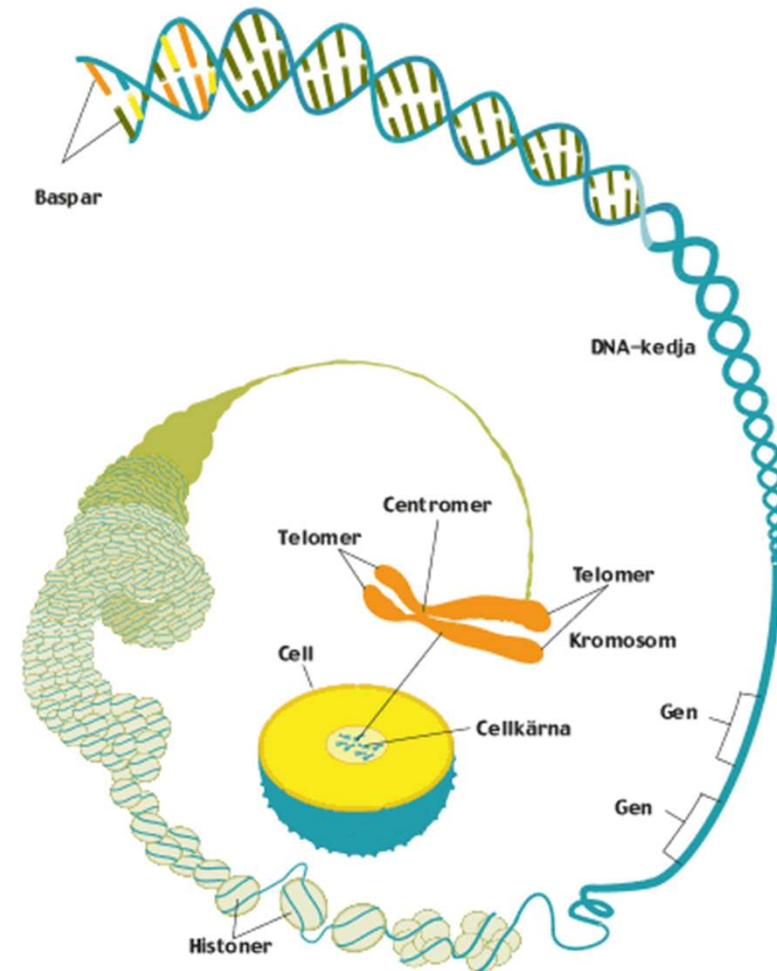


Medfödd – konstitutionell – ärftlig
(Finns i alla kroppens celler)

Förvärvad - somatisk – icke ärftlig
(genetiska förändringar i tumör)

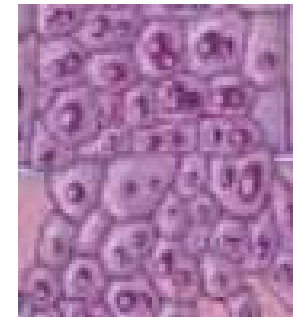
Grundläggande termer

- Kromosomer
- DNA
- Gener
- Protein



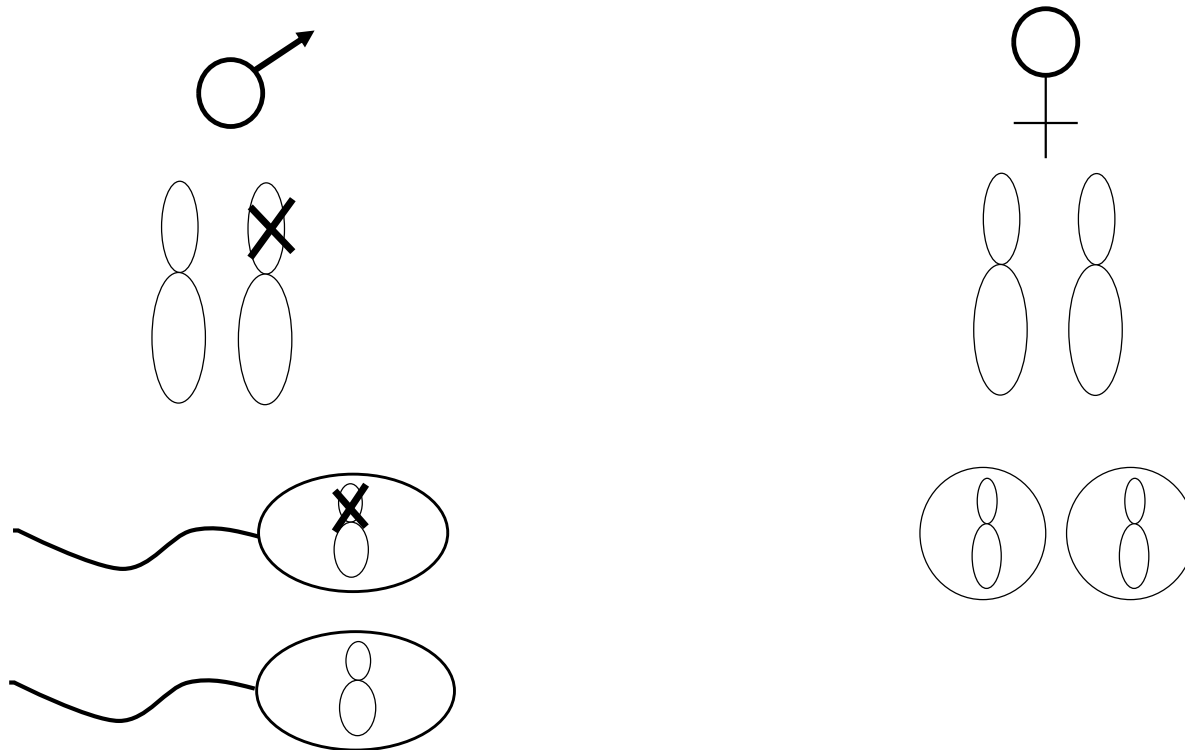
Genetisk analys

- Blodprov
- Vävnadsprov, hud, tumör
- Fostervatten (Amnion)
- Moderkaksprov (CVS)



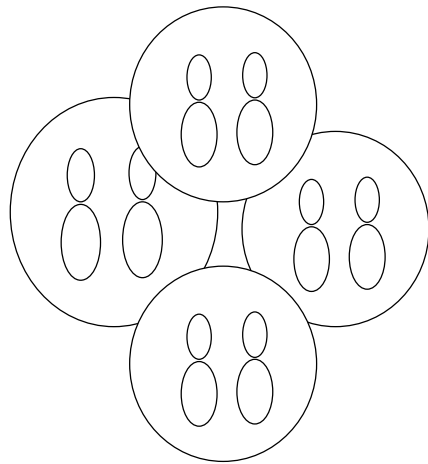
Autosomal dominant ärftlighet

- Ärvs lika oavsett kön
- 50 % återupprepningsrisk

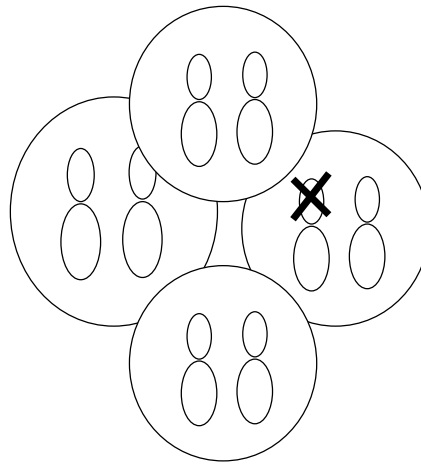




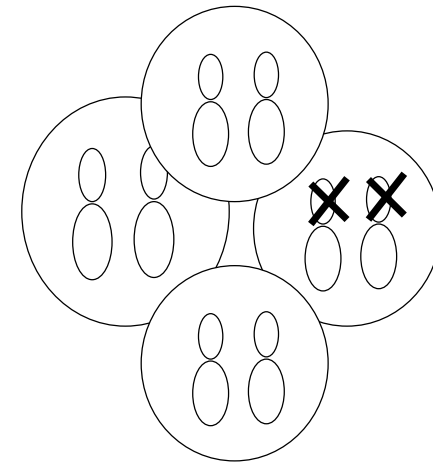
Normal



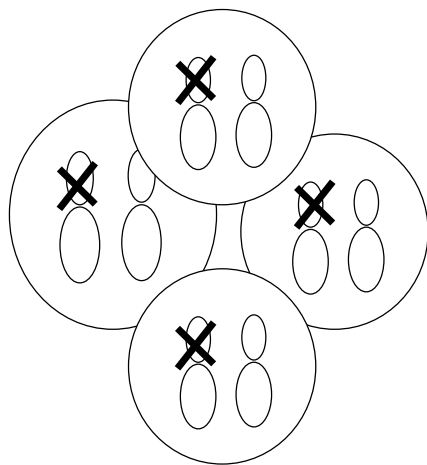
En förvärvad



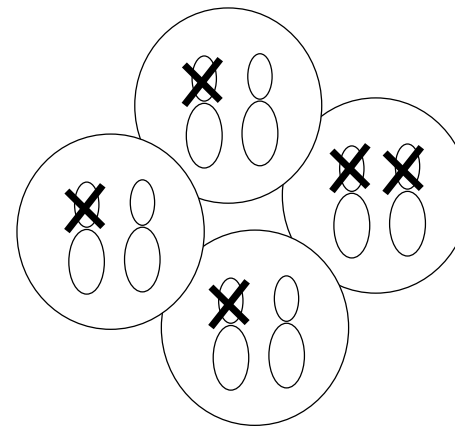
Två förvärvade



Medfödd mutation



Medfödd mutation + en förvärvad



- Cancer i tidigare ålder
- Ökad risk för ny primär cancer

Genetisk vägledning

Ärftlig sjukdom har påverkan på:

- Hur ens liv blir
- Barn
- Familjebildning

Behov av att hantera effekterna:

- Medicinskt
- Psykologiskt



Sheldon Reed (1910-2003)

[https://www.cell.com/ajhg/pdf/S0002-9297\(07\)63889-0.pdf](https://www.cell.com/ajhg/pdf/S0002-9297(07)63889-0.pdf)

Genetisk vägledning

Kommunikationsprocess

- Utbildad personal
- Hjälper individen

Förstå medicinsk information

- Diagnosen
- Orsaker
- Behandlingar

Ärftligheten

- Återupprepning
- Val vid familjeplanering
 - Fosterdiagnostik
 - Preimplantatorisk genetisk testning



Frank Clarke Fraser
1920-2014

<http://ceo.medword.net/?lectures=genetic-counseling>

Utmaningar

- Skuld – att ha överfört en genetisk förändring
- Hot – brytande av sekretess, personlig integritet
- Familjebildning
- Sjukdom, ofta sällsynt
- Samlat omhändertagande
- Stigmatisering, utanförskap
- Överlevnadsskuld
- Depression/sorg
- Påverkan på släkt och familj

Ett livsperspektiv

*Behov finns under hela livet
– de varierar utifrån fas i
livet, vad man är- och har
varit med om.*

Hantera ärftlighet

Vad är viktigt för just mig?

Är det ärftligt?

- Hur ser min släkt ut?
- Är slakten utredd?
- Finns genetisk förändring?

Vilka tankar och funderingar får/har jag som patient eller anhörig?

Är jag själv bärare eller någon nära anhörig?

- Vill jag veta?
- Hur kan jag få hjälp med mina tankar?

Vägen framåt för perioden 2023–2025 innehåller RCC i samverkans prioritering av mål och aktiviteter inom de tio utvecklingsområden som regeringen anser att RCC inriktat på under de kommande åren:

- Prevention och tidig upptäckt
- Rehabilitering, uppföljning och palliativ vård
- Sammanhållna och effektiva vårdprocesser
- Kompetensförsörjning
- Kunskapsstyrning
- Patientinformation
- Ledning och styrning
- Patienter och närstående
- Forskning och innovation
- Barn och unga.

Tidig upptäckt

RCC anser att tidig upptäckt främjas genom användandet av strukturerade metoder för att fånga upp patienter med ökad risk för cancer.

RCC har en arbetsgrupp för tidig upptäckt av cancer med fokus på primärvårdens arbete. Gruppen samverkar med andra relevanta intressenter såväl inom RCC som med andra nationella programområden, till exempel nationellt primärvårdsråd.

Mål: RCC bidrar till att öka andelen cancerfall som upptäcks i tidigt stadium.

Insatser för att nå målet:

- RCC ska sammanställa evidensbaserad information och sprida kunskap om symtom vid cancer för att ge bättre förutsättningar för tidig upptäckt.

Mål: RCC bidrar till en jämlik tillgång till genetisk rådgivning, diagnostiska tester och sammanhållen uppföljning.

Insatser för att nå målet:

- RCC ska via den nationella arbetsgruppen för cancernomik samverka med och vara rådgivande till myndigheter och RCC:s arbetsgrupper såsom nationella arbetsgruppen för cancerläkemedel och nationella arbetsgruppen för ärftlig cancer.
- RCC ska via nationella arbetsgruppen för ärftlig cancer stödja en utveckling av regionala strukturer för omhändertagande av personer med ärftlighet för cancersjukdom som säkerställer att kontroller och interventioner sker.
- RCC ska stödja arbetet med nationella riktlinjer för barn med ärftlighet för cancer tillsammans med berörda nationella arbetsgrupper.

Funderingar på ärftlighet?

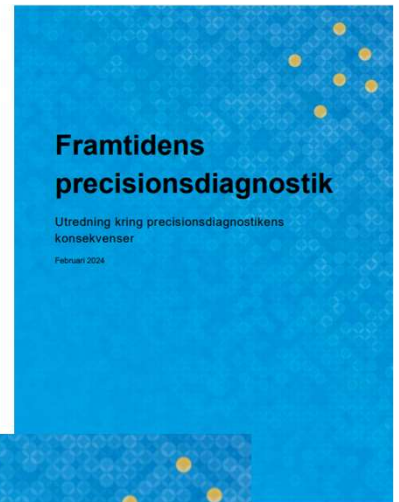
- Tala med din vårdpersonal
- Kontakta klinisk genetisk enhet eller onkogenetisk mottagning – finns på alla universitetssjukhus

The logo consists of the numbers '1177' in white, bold, sans-serif font, centered within a solid red square.

[Genetisk utredning - 1177](#)

Förbättrad diagnostik bidrar till

- Information till bärare
- Skräddarsydd behandling anpassad till den enskilda individen
- Möjligheter till tidig behandling
- Förebyggande åtgärder för att förhindra sjukdom
-kontrollprogram och annan intervention
- Genetisk vägledning liksom uppföljning av personer med ärftlighet har en central roll

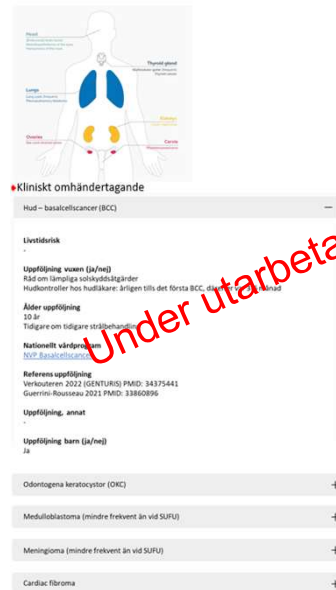


Nytt NVP på G

✓ Ärftliga tumörrisksyndrom hos barn och vuxna

Nationellt vårdprogram

Ange datum. Version: 1.0



[Barnonkologipodden#33 Grundläggande Genetik med Marie Stenmark Askmalm och Sebastian Ibstedt - Barnonkologipodden | Lyssna här | Poddtoppen.se](#)



TACK!

*"What we keep in memory
is ours forever"*

