

# GENvägen till ett friskare liv?

**Gentester kan rädda liv – ändå är det långt ifrån alla patienter med bröstcancer som i praktiken får möjlighet till detta, trots att de tillhör en grupp som enligt sjukvårdens rekommendationer ska erbjudas testning. Enligt forskarna kan en orsak vara bristande kunskaper inom vården.**

### VEM SKA ERBJUDAS ETT GENTEST?

- Alla kvinnor som fått sin bröstcancer vid 40 år eller yngre.
- Kvinnor med bröstcancer vid 50 år eller yngre om det också finns en nära släkting med bröstcancer.
- Kvinnor med bröstcancer vid 60 år eller yngre om det också finns två nära släktingar med bröstcancer.
- Alla kvinnor med s.k. trippelnegativ bröstcancer (bröstcancerformer som kännetecknas av att tumör-cellerna saknar tre typer av receptorer på cellytan).
- Alla män med bröstcancer.
- Alla kvinnor med äggstockscancer.

*Källa: Nationellt vårdprogram för bröstcancer och Hans Ehrencrona, överläkare och docent vid Region Skåne och Lunds universitet.*

angav de flesta också att de hellre skulle vilja få informationen från sjukvården än från en drabbad släkting.

I dag ligger ansvaret att informera berörda släktingar på den enskilda individ som fått reda på att hen bär på en genförändring som ökar risken att drabbas av cancer.

– Tyvärr vet vi av erfarenhet att den informationen inte alltid går fram, och det gäller ju alla typer av ärftlig cancer, även bröstcancer, säger Anna Rosén.

### Måsta ta sitt ansvar

Det finns internationella studier som visar att om sjukvården tar ansvar för att informera berörda släktingar, ökar antalet personer som gör ett gentest och därmed har möjlighet att erbjudas förebyggande åtgärder.

Med bakgrund av detta har

Anna Rosén dragit i gång den så kallade DIRECT-studien, för att se om samma samband gäller i Sverige.

– Om det visar sig vara så borde vi inom sjukvården bidra mer i informationsflödet till släktingar – det skulle kunna rädda liv, säger hon. ■

**D**et har gått 20 år sedan människans hela arvs massa, alltså samtliga gener i människokroppen, kartlades. Det tog 10 år och kostade flera miljarder. I dag görs samma analys på några veckor för en kostnad runt 20 000 kronor.

– Det har skett enorma framsteg, men saknas fortfarande mycket kunskap kring vad förändringar i olika gener har för koppling till sjukdom, säger

Anna Rosén, specialistläkare i klinisk genetik vid

Norrlands universitetssjukhus och forskare inom cancergenetik vid Umeå universitet.

### Vill öka kännedom

Hon berättar att genetikers arbete handlar mycket om att bedöma sannolikheten för att en viss genförändring ska leda till sjukdom. Och det kan vara klurigt att avgöra eftersom många sjukdomar beror på förändringar i flera olika gener, och dessutom ofta är beroende av både livsstils- och miljöfaktorer.

– Den stora utmaningen i dag är inte själva gentestet i sig utan tolkningen av resultatet.

Anna Rosén leder ett stort forskningsprojekt, DIRECT-studien, som utvärderar ett nytt sätt att informera personer som kan ha förhöjd risk att drabbas av ärftlig cancer.

– Förhoppningen är att fler ska få kännedom om sin ökade risk och erbjudas förebyggande åtgärder i tid, säger hon.

I en nyligen publicerad studie har hon sett att det är

en majoritet som vill få reda på om de bär på en genförändring som innebär hög risk för tjocktarmscancer. Av de 1000 personer som ingick i studien

**Tyvärr vet vi av erfarenhet att informationen inte alltid går fram**



Anna Rosén är specialistläkare och forskare.

## Visste du att...

... man skiljer på genförändringar som går i arv och sådana som uppstått under livets gång.

... inom sjukvården är det vanligt att man utför gentester för att titta på förändringar i en cancertumör. Kunskap om cancers genetiska egenskaper är viktig för att kunna erbjuda effektivast möjliga behandling.

... de flesta sjukdomar är bara delvis ärftliga, vilket betyder att de utvecklas i samspel mellan ärftliga faktorer och miljöfaktorer.

... de cancerformer där ärftliga orsaker är vanligast är bröstcancer, tjock- och ändtarmscancer, prostatacancer, äggstockscancer och malignt melanom.

## KORT OM ARVSMASSAN:

- Finns i kroppens celler och är organiserade i kromosomer, som i sin tur består av DNA.
- Det finns 46 kromosomer i varje cell, dessa innehåller cirka 22 000 gener.
- Generna innehåller information om egenskaper som ärvs från föräldrar till barn, ett slags kartor över hur cellerna ska byggas upp och fungera.
- Förändringar (mutationer) i gener kan ha olika orsaker. Det kan handla om slumpmässiga kopieringsfel under celledelningen, strålning eller inverkan av vissa kemiska ämnen och virus.

## KAN RÄDDA LIV

När det gäller bröstcancer finns det en studie som visar att många kvinnor aldrig gör något gentest trots att de borde det enligt de rekommendationer som finns.

– Kunskap om ärftlighet kan rädda liv, eftersom friska familjemedlemmar då kan välja att göra ett gentest och få möjlighet till förebyggande behandling, säger Annelie Augustinsson, doktor i Medicinsk Vetenskap vid Lunds universitet.

Den aktuella studien, som är gjord på kvinnor i södra Sverige, visar att cirka tjugofem procent av kvinnor som fått bröstcancer under 36 års ålder aldrig gjort något gentest. Trots att det enligt sjukvårdens riktlinjer alltid ska erbjudas ett gentest om kvinnan som drabbats är 40 år eller yngre.

(Att åldersgränsen ligger på 35 år och yngre i studien beror på att rekommendationerna för att göra ett gentest ändrades från 35 till 40 år 2018).

Studien visade att den vanligaste förklaringen till att kvinnorna inte gjort gentest helt enkelt var att de aldrig fått frågan från sjukvården!

– För att komma till rätta med detta tror jag den viktigaste insatsen är att kunskapen om cancernetik och de rekommendationer som finns måste blir bättre inom sjukvården, säger Annelie, som är en av forskarna bakom studien.

Just nu pågår uppföljande forskning för att ta reda på hur det ser ut i gruppen kvinnor som är mellan 36 och 40 år och som drabbats av bröstcancer mellan 2000 och 2019.

**NÄSTA VECKA:  
SÅ ÅTERFÅR NI  
NÄRHET OCH  
INTIMITET!**