

ARVEGANG

Genfeil forbundet med Lynch syndrom følger autosomal dominant arvegang. Det betyr at genfeil i en av genkopiene gir økt kreftrisiko. Hvert av barna til den som har en slik genfeil har 50 % risiko for å arve genfeilen og 50 % sannsynlighet for ikke å arve den. Genfeilen kan videreføres til neste generasjon via både menn og kvinner. Hvis man ikke har genfeilen selv, kan man ikke gi den videre til neste generasjon. Ikke alle med genfeil vil utvikle kreft.

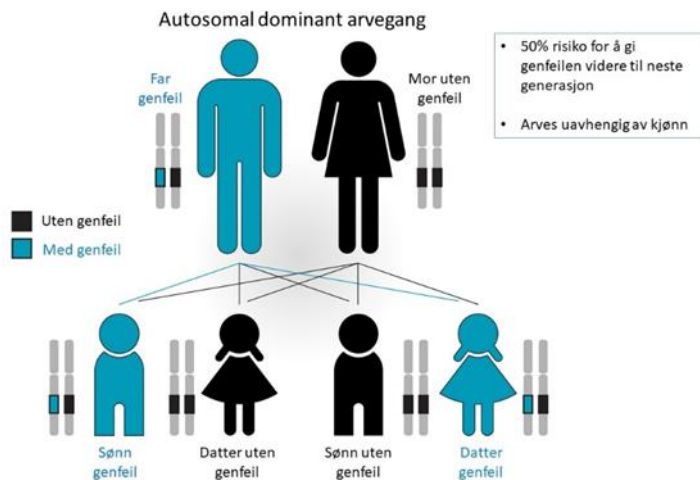
Gentesting for Lynch syndrom gjøres ikke av mindreårige barn. Det utsettes til de er 16 år, og kan bestemme selv om de ønsker gentesting. Vi anbefaler vanligvis at de venter til de nærmer seg alder for oppstart av kontroller som er 25 år.

Lynch syndrom

ved genfeil i ett av MMR-genene.

AUTOSOMAL DOMINANT ARVEGANG

Arvelig økt risiko for tarm- og livmorkreft



De som selv ikke har genfeil kan *ikke* gi den videre til neste generasjon.

Ta gjerne kontakt med oss hvis du har spørsmål:

St Olavs hospital
MEDISINSK GENETISK POLIKLINIKK
Telefon: 72 83 63 70
Epost: genetikk@stolav.no

22.10.2024

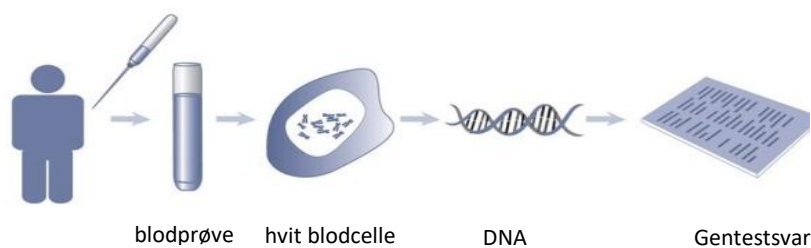
ARVELIG KREFT

De aller fleste krefttilfeller oppstår tilfeldig. Fem prosent av tarmkrefttilfellene og ca ti prosent av livmorkrefttilfellene skyldes en medfødt genfeil.

GENTEST

Gentester er frivillige og gjøres vanligvis med en blodprøve. Gentester på friske for å avklare fremtidig sykdomsrisiko (prediktiv gentest) skal gjøres i sammenheng med en tilpasset genetisk veiledning. Gentester for å avklare diagnose (diagnostisk gentest) følges gjerne av en genetisk veiledning dersom det påvises en genfeil.

Vi anbefaler at gentestresultater deles med aktuelle leger og familie/nærmeste slektninger.



LYNCH SYNDROM

Lynch syndrom er den vanligste årsaken til arvelig tarmkreft. Det skyldes en feil i et såkalt Mismatch Repair-gen (MMR-gen). I de fleste familier dreier det seg om genfeil i et av fire MMR-gener: *MLH1*, *PMS2*, *MSH2* eller *MSH6*.

Genfeil i MMR-genene gir en forhøyet risiko for å utvikle tykk- og endetarmskreft, samt livmorkreft i løpet av livet. Det er også en forhøyet risiko for kreft i øvre urinveier og prostata.

Genfeil i de ulike MMR-genene gir litt ulik forhøyet kreftrisiko. Genfeil i *PMS2*-genet gir vanligvis lavere risiko for sykdom enn genfeil i de andre MMR-genene.

KONTROLLOPPLEGG ved påvist genfeil

Ved å gå til regelmessige kontroller kan forandringer oppdages på et tidlig tidspunkt og man kan sette inn tiltak for å forebygge kreftutvikling.

Kontrollopplegg vurderes ut fra hvilket MMR-gen det er påvist genfeil i, samt eventuell familiehistorie. Kontrollopplegget er dynamisk, og kan bli endret om det tilkommer ny kunnskap.

Tykk-tarm: Koloskopikontroller anbefales hvert annet år fra 25 års alder. Finner man tubulære adenomer anbefales en ny kontroll etter 1 år.

Livmor-/eggstokker: Kvinner med genfeil anbefales årlige kontroller hos gynekolog fra 35 års alder. Risikoreduserende kirurgi vurderes fra 40-45 års alder.

Urinveier: Urinstix anbefales årlig hos fastlege fra 30 års alder.

Prostata: Menn med genfeil anbefales årlig prostatakontroll hos fastlege fra 40 års alder

Har du påvist genfeil bør du selv være oppmerksom på følgende symptomer:

- Blødning fra endetarmen.
- Blod i avføringen eller i toalettet etter avføring.
- Diaré eller forstoppelse over flere uker.
- Endringer i avføringsmønster over flere uker.
- Smerter nedentil i magen.
- Følelse av ubehag eller kraftig trang til å ha avføring, når det ikke er behov for det.

Kvinner med genfeil skal også være oppmerksomme på symptomer på kreft i livmor- og eggstokker:

- Blødning fra skjeden mellom menstruasjoner.
- Kraftigere menstruasjonsblødning enn vanlig.
- Forlenget menstruasjonsblødning enn vanlig.
- Blødning etter overgangsalderen.

Ta kontakt med din fastlege hvis du opplever slike symptomer. De kan være helt uskyldige, men det kan være aktuelt å utrede dem videre.

Du kan finne mer informasjon på vår hjemmeside:

<https://www.stolav.no/fag-og-forskning/lab/avdeling-for-medisinsk-genetikk/>