

## Genetisk utredning vid äggstockscancer

Du utreds för misstänkt äggstockscancer. Äggstockscancer kan i vissa fall vara kopplad till olika genetiska förändringar, så kallade mutationer. Om du får diagnosen äggstockscancer kommer vävnad från tumören skickas till ett genetiskt laboratorium för analys. Analysen kan ge svar på om tumören har någon mutation som är vanlig vid äggstockscancer.

De vanligaste genetiska mutationerna vid äggstockscancer som vi känner till nu, finns i någon av generna BRCA1 eller BRCA2. Förändringar i dessa gener är den vanligaste orsaken till ärftlig bröst- och äggstockscancer. Drygt var tionde person med äggstockscancer har en förändring i någon av generna.

Informationen om vilka genetiska egenskaper äggstockscancern har är vägledande för beslut om fortsatt behandling. De genetiska mutationerna som kan påverka valet om fortsatt behandling vid äggstockscancer är BRCA1, BRCA2 samt tumörens HRD-status (Homologous recombination deficiency).

Om det inte finns någon mutation i tumörvävnaden så behövs ingen ytterligare genetisk utredning.

Om en mutation upptäcks i tumörvävnaden, så kan den antingen ha uppkommit i tumören som en del av cancersjukdomen men behöver inte vara ärftlig. För att avgöra om mutationen finns i alla kroppens celler och är ärftlig behövs ytterligare utredning med blodprov. Blodprovet visar om du har mutationen i kroppens alla celler.

### Om blodprovet visar ärftliga mutationer

Om blodprovet visar att du har genetiska mutationer som är ärftliga finns det en risk för att dina släktingar bär på samma mutation. Du får då erbjudande om att bli remitterad till en mottagning för ärftlig cancer för att få mer information och fortsatt utredning. Dessa mottagningar finns vid vissa universitetssjukhus i Sverige. Där kommer du få information om dina släktingars risker att bära på mutationen och om de behöver få möjlighet till genetisk testning. De olika medfödda mutationerna är förknippade med en förhöjd risk att drabbas av cancer i olika grad. Om det är fastställt att en person är bärare av en sådan mutation så kan särskild uppföljning vara en förebyggande åtgärd för att minska risken att drabbas av cancer.

Det är du själv som bestämmer om du vill berätta för dina släktingar. Vården kommer inte att kontakta dem.

### Om blodprovet inte visar ärftliga mutationer

Om analysen av ditt blodprov visar att du inte har några kända genetiska mutationer så är din cancersjukdom inte ärftlig och oftast behövs då ingen ytterligare utredning. Om din läkare av någon annan anledning misstänker att det kan finnas en ärftlig orsak till att du fått cancer kommer du få ytterligare information och erbjudande om fortsatt utredning.