

# Ärftlig cancer: värst för barnen

Artor Pogosean

*Cancer är en av de vanligaste, mest fruktade och komplexa sjukdomar som existerar i vår värld. Alla ligger i farozonen, men de som löper störst risk att drabbas är familjer med ärftlig cancer. Ärftlighet av detta slag kan ha många förödande konsekvenser, framförallt för barnen.*

Efter bröst och prostatacancer är kolorektal (tjock- och ändtarmscancer) den vanligaste cancerformen i Sverige. Årligen drabbas cirka 5400 personer, lika många män som kvinnor, av colorektal cancer. Kända faktorer som inverkar på insjukningsrisken är oftast relaterade till kost, fast man har även kunnat visa att motion minskar risken. Den största riskfaktorn är dock en familjehistoria som visar på flera drabbade släktingar. En nära drabbad släkting fördubblar risken medan två nära släktingar ger en fyra gånger så hög risk utveckla kolorektal cancer.

Majoriteten av alla kolorektal cancerfall är sporadiska, dvs. ingen känd ärftlighet för sjukdomen föreligger utan den uppstår på grund av andra faktorer. Knappt 40 % av all kolorektal cancer är ärftlig och bland dessa genetiska åkommor räknas ärftlig kolorektal cancer utan polyper (HNPCC) som svarar för cirka 2-8 % av all kolorektal cancer. HNPCC kännetecknas av en relativt låg insjuknandeålder och även ökad risk för andra former av tumörer, t.ex. livmoder- och äggstockscancer hos kvinnor. De gener som orsakar HNPCC har varit kända i över ett decennium och många familjer med syndromet har hittats. Inom sjukvården idag erbjuds vägledning, genetiskt testning och förebyggande program för patienter som visar sig bära mutationer, allt för att förhindra eventuell tumörbildning.

Vid andra ärftliga sjukdomar, t.ex. Huntingtons eller ärftlig bröstcancer, förekommer ett fenomen kallat anticipation. Anticipation innebär att insjukningsåldern inom en familj sjunker med varje generation. Detta innebär alltså att barnen drabbas vid lägre ålder än vad deras föräldrar gjorde. Förekomsten av anticipation i HNPCC familjer har studerats tidigare, men alla undersökningar har visat olika resultat. I denna studie har jag genom ett annat tillvägagångssätt försökt lösa problemet en gång för alla. Undersökningen är baserat på 298 patienter i 83 familjer med HNPCC och utfördes på Karolinska Universitetssjukhuset. Efter matematiska och statistiska beräkningar framstod det som ett självklart mönster hos nästan alla familjer att den efterföljande generationen visade på tidigare insjukningsålder. Alla resultat visade entydigt att insjukningsåldern bland HNPCC familjer sjönk med cirka 8 år i varje generation. Barnen drabbas alltså hårdare än föräldrarna. Även om detta resultat inte är positivt så kan man med informationen om att anticipation förekommer hos HNPCC familjer förbättra oddsden för överlevnad och tumörbildning hos yngre patienter t.ex. genom att starta förebyggande program och rådgivning tidigare.

Examensarbete i biologi till kandidatexamen, 15 hp, VT 2009.

Institutionen för biologisk grundutbildning, Uppsala Universitet och Karolinska Institutet,  
Handledare: Professor Annika Lindblom och doktorand Jenny von Salomé