

ARVELIG TYKKTARMSKREFT

Kolorektal kreft (CRC) representerer et stort helseproblem i Norge. Samlet er det den hyppigste kreftformen i Norge med 3 500 nye tilfeller i året, fordelt likt mellom kjønnene. Årsaken antas å være en kombinasjon av miljø og genetikk. Overlevelsen har bedret seg kontinuerlig de siste tiårene, hovedsakelig pga bedrede kirurgiske teknikker. Den totale 5 års overlevelse på slutten av 1950 tallet var ca 30 % mot nå ca 60 %.

Gjennomsnittlig alder ved diagnose av sporadisk CRC er 70 år. Vi blir stadig eldre og derav er forekomsten økende. 80 % av tilfellene er sporadiske, 20 % har en mulig genetisk komponent (minst 2 slektninger affisert). Kun 3-5 % av tilfellene skyldes arvelig kreft etter Mendelsk arv, dvs at det er 50 % sjanse for at barna vil arve mutasjonen.

Vi har tre former for arvelig tykktarmskreft:

1. Arvelig tykktarmskreft uten polypose (HNPCC / Lynch syndrom)
2. Familiær colorectal cancer (FCRC)
3. Familiær polypose (FAP)

Mistanken mot arvelig tykktarmskreft øker med antall nære slektninger som har hatt CRC eller livmorkreft, og hvis lav alder ved diagnose. Internasjonalt brukes flere ulike kriterier for å velge ut de personer som en antar kan være i faresonen. Kortversjonen av kriteriene er slik:

- Tilsammen minst tre syke personer med tykktarmskreft eller livmorkreft i minst to generasjoner. En av disse er nær slektning til de to andre, og minst en er under 50 år ved påvist sykdom
- To nære personer med tykktarmskreft eller livmorkreft hvorav minst en skal være under 50 år ved påvist sykdom

Dessuten vil en generell opphopning av tykktarmskreft i familien gi mistanke om arvelig disposisjon. Forekommer noen av disse kombinasjonene i pasientens familie, kan pasientens familie henvises til genetisk veiledning ved et regionsykehus:

AVDELING FOR MEDISINSK GENETIKK ST. OLAVS HOSPITAL :

<https://stolav.no/avdelinger/laboratoriemedisinsk-klinikk/genetikk>

Personer som har tykktarmskreft og tilhører en familie som kan inkluderes etter noen av kriteriene under, kan bli tilbudt blodprøveanalyser for å finne familiens genfeil. Påvises den aktuelle genfeilen kan man skille ut familiemedlemmer som ikke trenger videre kontroll, og de som har behov for tett oppfølging videre.

- Oppfølging ved risiko for HNPCC / Lynch syndrom:
 - Livslang kontroll med koloskopi og ultralyd endometrie (kvinner) hvert annet år, fra 25-35 års alder
 - Gastro-duodenoskopi/urincytologi etter særlig vurdering
 - Ved påvist adenomatøs polypp/tubulært adenom: Neste kontroll etter 1 år.
- Oppfølging ved familiær tarmkreft senere i livet:
 - Koloskopi hvert 5. år fra 40 års alder, dersom omfattende utredning ved den regionale genetiske avdeling konkluderer med sannsynlig arvelig sykdom som ikke svarer til noe syndrom med kjent genfeil.