

# LYNCH SYNDROM



## Utgivare

Colores - Finlands Tarmcancerförening r.f.

info@colores.fi

colores.fi/sv/

## Text

Jukka-Pekka Mecklin, Toni Seppälä och Kirsi Pylvänäinen från forskningsgruppen för Lynchs syndrom (sakkunniga inom Lynchs syndrom), Annika Auranen (förebyggande åtgärder), Laura Huuskonen och Riina Nissinen från Parisuhdekeskus Kataja (ärfelig sjukdomsbenägenhet och parförhållanden), Jenni Tamminen-Sirkiä Colores r.f. (insamling av källor och sammanställning av text) samt Miia Lavonen från Advokatbyrå Lavonen Oy (rätten till den egna arvsmassan och juridisk bakgrund). Granskning av den svenskspråkiga översättningen, Carola Haapamäki MD, specialist i gastroenterologisk kirurgi.

## Tack

Frivilliga som deltagit i samarbetet (Mia Linden, Anna-Kaisa Merikallio)

## Bilder

Adobe Stock

## Formgivning

Origos Oy

## Tryck

Origos Oy, Espoo

## Upplaga

100st

## Tryckår

2023

Hej!

Du har just öppnat den första finlandssvenska broschyren för personer som bär anlag för Lynchs syndrom. Fint att du hittade den. Den här broschyren är ett samarbete. Under arbetet med broschyren bjöd vi på patientorganisationen Colores in sakkunnigläkare, experter inom par- och familjerelationer och viktigast personer som bär på anlag för Lynchs syndrom. Ett stort tack till er alla. Vi hoppas att den här broschyren ger svar på dina frågor. Nedan några hälsningar från Lynchs syndrombärare som deltog i arbetet med broschyren.



*”Det låter kanske konstigt, men upptäckten av Lynchs syndrom var en slags lättnad. Min pappa insjuknade i tjocktarmscancer vid 63 års ålder och jag vid 48 års ålder. Det var en lättnad att veta vad det var fråga om. Jag går på regelbundna kontroller, så att eventuella nya cancertumörer upptäcks i tid.”*

- Anna-Kaisa -

*”Vetskapen ökar inte smärtan, utan hjälper dig att förstå din situation. Därmed ökar också möjligheten att påverka den egna hälsan. Och framför allt medför det sinnesro”*

- Mia -

## INNEHÅLLSFÖRTECKNING

<b>VAD ÄR LYNCHS SYNDROM.....</b>	<b>6</b>
Lynchs syndrom.....	6
Historiken bakom Lynchs syndrom.....	6
I Finland finns ca 10 000 bärare av gendefekten.....	7
Gendefekten orsakar inte sjukdom, utan ökar risken för cancer .....	7
Uppföljning minskar sjukdomsriskerna.....	7
Testning av gendefekten och information inom släkten är viktig.....	8
Vetskap om en ärftlig gendefekt kan leda till kris .....	9
<b>BESITTNING AV INFORMATION OM DEN EGNA ARVSMASSAN .....</b>	<b>9</b>
<b>UPPFÖLJNING .....</b>	<b>9</b>
Uppföljning med koloskopi .....	10
Uppföljning av livmoder och äggstockar .....	10
Kamratstöd som hjälp vid uppföljningsrelaterad ångest.....	10
<b>FÖREBYGGANDE AV CANCERSJUKDOMAR.....</b>	<b>11</b>
Tarmcancer och tarmkirurgi vid Lynchs syndrom .....	11
Förebyggande effekt av acetylsalicylsyra vid tarmcancer.....	11
Livsstilens betydelse för sjukdomsriskerna.....	12
<b>LYNCHS SYNDROM UR ETT KVINNLIGT PERSPEKTIV .....</b>	<b>12</b>
Livmodercancer vid Lynchs syndrom.....	12
Livmoderoperation.....	12
Äggstockscancer vid Lynchs syndrom.....	13
Äggstocksoperation.....	13
Östrogenbristens effekter på kroppen .....	13
Klimakteriesymptom kan behandlas effektivt med östrogen.....	14
Rekommendationerna för hormonbehandling gäller även bärare av Lynchs syndrom.....	14

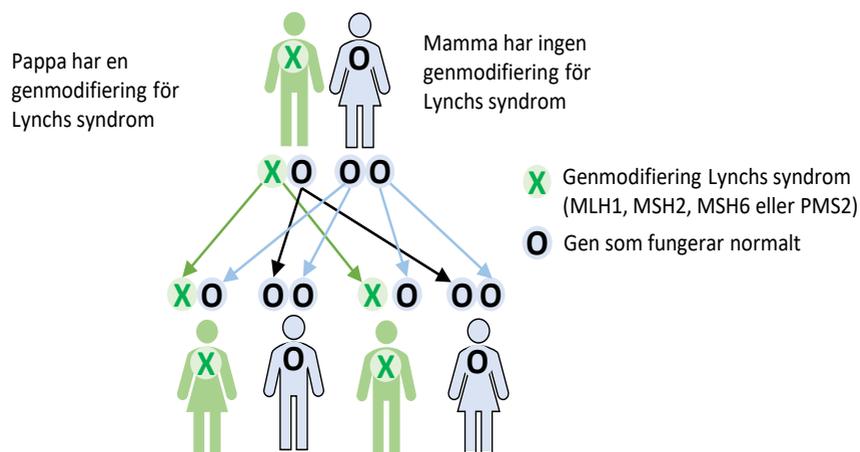
Hinder för substitutionsbehandling med östrogen.....	15
Substitutionsbehandlingens för- och nackdelar.....	15
Livsstilens betydelse efter förebyggande åtgärder .....	16
<b>LYNCHS SYNDROM UR ETT MANLIGT PERSPEKTIV .....</b>	<b>17</b>
<b>LYNCHS SYNDROM OCH PARFÖRHÅLLANDET.....</b>	<b>17</b>
Inverkan på parförhållandet .....	17
Syndromets inverkan på sexualiteten .....	18
Lynchs syndrom och föräldraskap.....	19
Lynchs syndrom vid fosterdiagnostik .....	19
Om en förälder insjuknar .....	19
Hur delger man den närmaste kretsen information om syndromet eller sjukdomen? .....	20
Hur informerar man närstående om syndromet eller sjukdomen?.....	20
Respekt för andras gränser .....	21
Sjukdom kan tidvis sammansvetsa och fördjupa parförhållande.....	21
<b>KÄLLOR:.....</b>	<b>22</b>

## VAD ÄR LYNCHS SYNDROM?

### Lynchs syndrom

Lynchs syndrom orsakas av en genmodifiering som med 50 % sannolikhet överförs från gendefektens bärare till avkomlingarna. Man har påträffat modifieringar relaterade till Lynchs syndrom i minst fyra olika MMR-gener, vars proteiner utgör en del av systemet som korrigerar fel som uppkommer i samband med kopiering av DNA. I Finland är de vanligaste gendefekterna MLH1, MSH2, MSH6 och PMS2. Lynchs syndrom predisponerar framför allt för tjocktarmscancer, men även för livmoderskropps-, magsäcks-, urinvägs-, äggstocks-, tunntarms-, bröst- och gallgångscancer. Beroende på genen är gendefekten förknippad med en 15–46 procentig risk för tjocktarmscancer, en 43–57 procentig risk för livmoderkropps-cancer, och en 10–17 procentig risk för äggstockscancer vid 75 års ålder.

Om en av föräldrarna har Lynchs syndrom kommer barnet med 50 procents sannolikhet att ärva genmodifieringen för Lynchs syndrom.



Sannolikheten för att barnen ärver Lynchs syndrom är 50 %

### Historiken bakom Lynchs syndrom

Lynchs syndrom upptäcktes för mer än hundra år sedan (1913). Till en början talade man om Släktcancer-syndrom (Cancer Family Syndrome). På 1980-talet gav en Lynchs syndrominriktad forskargrupp namnet Ärftlig icke-polypotisk tjocktarmscancer-syndrom (Hereditary Non-Polyposis Colorectal Cancer Syndrome, HNPCC). När syndromet år 2013 fyllde 100 år fick det namnet Lynchs syndrom efter Henry Lynch, som var pionjär inom området. Henry Lynch var 91 år gammal när han dog i juni 2019.

### I Finland finns cirka 10 000 bärare av gendefekten

I Finland har man redan under flera årtionden bedrivit världsledande forskning om Lynchs syndrom och samlat in registeruppgifter från släkten som bär på gendefekterna. Den här registerinformationen används för forskning samt vid rådgivning och uppföljning. Tidigare baserades upptäckten av Lynchs syndrom på förekomsten av cancerfall som är typiska för syndromet hos exceptionellt unga personer under flera generationer.

Med hjälp av släktanalys har man uppskattat att ca 3 % av alla tarmcancerfall orsakas av LS-gendefekten.

Tack vare genforskning och biobanker är det numera möjligt att göra mer exakta uppskattningar om förekomsten av gendefekter relaterade till Lynchs syndrom, och förekomsten uppskattas vara så hög som 1:200. I Finland finns alltså över 10 000 bärare av gendefekten och i Europa finns uppskattningsvis över en miljon personer som bär på gendefekten som orsakar Lynchs syndrom.

### Gendefekten orsakar inte sjukdom, men ökar risken för cancer

Man känner till många ärftliga sjukdomar som orsakas av gendefekter, men de flesta är mycket sällsynta och i jämförelse med dem är Lynchs syndrom ganska vanligt förekommande. Ärftligheten har en betydande roll också i samband med många allmänna sjukdomar (folksjukdomar), men själva sjukdomsutbrottet är summan av många olika faktorer. Lynchs syndrom befinner sig på sätt och vis i gränsområdet mellan ärftliga sjukdomar och folksjukdomar.

Gendefekten är sålunda relativt vanlig bland befolkningen, men den orsakar inte någon känd kronisk sjukdom. Gendefekten ökar endast benägenheten att utveckla celldelningsrelaterade cancerframkallande förändringar. Man bör notera, att alla personer som bär på Lynchs syndrom inte nödvändigtvis under sin livstid insjuknar i cancer, men uppföljning är alltid viktig. Det är också viktigt att man lever hälsosamt och tar hand om sig själv.



### Uppföljning minskar sjukdomsrisk

Vid Lynchs syndrom ärver man en gendefekt, som ökar risken för cancer. Man ärver alltså inte cancer. Med livsstilsval kan man påverka risken för att själv insjukna. Det är viktigt att personer som bär på gendefekten förstår den ökade cancer-risken och förbinder sig till uppföljningen. Risken för tumörer relaterade till Lynchs syndrom förefaller vara störst i organ med snabb cellregenerering (tarmkanalen, livmoderslemhinnan, urinvägarna). I vissa fall har man även upptäckt tumörer i organ där celldelningen inte är lika snabb som exempelvis i slemhinnorna.

I samband med syndromet kan prognosen för tjocktarmscancer förbättras avsevärt genom regelbunden uppföljning med kolonoskopi, och livmodercancer kan nästan helt förhindras genom förebyggande kirurgi. Därför är det viktigt att personer som bär på syndromet identifieras i ung ålder. Det är viktigt att man upptäcker syndromet, även om det skulle ske först i samband med diagnostisering av den första cancer, då kännedomen om syndromet styr de kirurgiska ingreppen och cancerbehandlingen.

## Testning av gendefekten och information i släkten är viktigt

Man ärver inte cancer, utan gendefekten som ökar risken för cancer. Det är viktigt att de som bär på gendefekten förstår den ökade risken för cancer, åtar sig att delta i uppföljning och informerar sina släktingar om ärftligheten.

Om man misstänker att man är bärare av gendefekten för Lynchs syndrom och vill testa sig, kan man kontakta Lynchs syndrom forskningsregistret i Finland ([www.lynchsyndrom.fi](http://www.lynchsyndrom.fi)). Man får testa sig först då man fyllt 18 år. För att kunna göra testet behöver man en remiss till den genetiska kliniken vid det egna områdets universitetssjukhus, och detta är något som man kan få hjälp med via forskningsregistret för Lynchs syndrom.

Var och en har rätt att välja om man vill bli testad eller inte, och man har också rätt att välja vid vilken tidpunkt och i vilket livsskede man vill bli testad. Det är emellertid viktigt att se till att avkomlingar och andra släktingar får tillräcklig information om den genetiska benägenheten för cancer så att de, om de så önskar, kan söka genetisk rådgivning. Det enda sättet att ta reda på om man bär på genen är via gendestning.

Lynchs syndrom klassificeras som ett allvarligt ärftligt syndrom som predisponerar för flera cancerformer. Med tanke på cancerpatienters avkomlingar är det viktigt att den genetiska benägenheten för cancer identifieras senast när patienten vårdas och att alla släktingar i det första ledet erbjuds rådgivning och möjlighet till ett prognostiskt gendest. I Finland hänvisas bärare av Lynchs gendefekt till nödvändig uppföljning vid hälsovårdscentralen på hemorten.



Om man vet att genmodifieringen kommer från pappans sida är det troligt att endera av hans föräldrar och någon av hans syskon också bär på genmodifieringen.

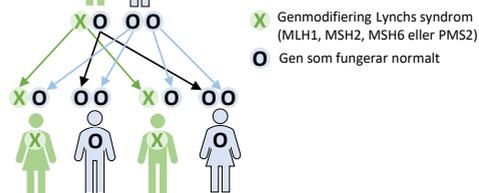


Pappa har en genmodifiering för Lynchs syndrom



Mamma har ingen genmodifiering för Lynchs syndrom

Om man vet att genmodifieringen kommer från pappans sida bär alla hans syskon med 50 procent sannolikhet på genmodifieringen.



Sannolikheten för att barnen ärver Lynchs syndrom är 50 %

## Vetskap om en ärftlig gendefekt kan leda till kris

Vetskapen om en ärftlig benägenhet för cancer kan jämföras med en psykologisk kris och det är viktigt att man vid bearbetningen ger sig själv tid och utrymme, och vid behov uppsöker hjälp. I Finland har man gjort uppföljningar och många undersökningar om följderna av genetisk testning för Lynchs syndrom. Man har noterat att testsvaret medför ångest, men att den i genomsnitt normaliseras inom ett år.

Om man har barn, kan man känna ångest och till och med skuld över att man eventuellt har överfört gendefekten till dem. Att veta hur och när man ska tala om saken med sina barn och andra släktingar kan också kännas svårt.

Utgångspunkten är, att ingen är skyldig till en ärftlig benägenhet. Bland befolkningen finns otaliga ärftliga genmodifieringar som ökar risken för någon sjukdom, vars existens man inte känner till då de inte testas på samma sätt som förändringar relaterade till Lynchs syndrom.

Vi är alla individer och varje familj och släkt är unik. Genom samtal med andra personer som bär på Lynchs syndrom kan man få stöd och lära sig hur och med vilka ord man kan berätta om en ärftlig benägenhet för cancer, samt hur man lär sig att leva med vetskapen.

## BESITTING AV INFORMATION OM DEN EGNA ARVSMASSAN

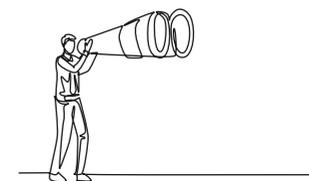
Det är viktigt att informera sina släktingar om att man bär på en gene för Lynchs syndrom. Var och en har dock äganderätt till informationen om den egna arvsmassan. Detta stöds också av bestämmelserna i EU:s dataskyddsförordning, enligt vilken en persons äganderätt till personuppgifter också omfattar arvsmassan.

På lagstiftningsnivå har det i flera olika bestämmelser framhållits att arvsmassan inte får skapa ojämställdhet mellan människor. Den konstitutionella utgångspunkten är ett krav på jämlik behandling och förbud mot diskriminering och annat osakligt bemötande.

Man har ingen skyldighet att informera exempelvis arbetsgivaren om en gendefekt. Man behöver heller inte på eget initiativ informera försäkringsbolaget om saken, men de frågor som försäkringsbolaget ställer måste man besvara sanningsenligt. Lynchs syndrom är en del av en persons arvs massa – inte ett val.

## UPPFÖLJNING

Identifiering av Lynchs syndrom förutsätter en ändamålsenlig uppföljning, oavsett om bäraren har haft cancer eller inte. Uppföljningspraxis kan variera mellan olika orter, men också i Finland är målet enhetliga nationella rekommendationer. De nationella rekommendationerna kan variera något mellan olika länder.



## Uppföljning med koloskopi

Koloskopi, dvs. endoskopi av tjocktarmen, är den enda uppföljningsmetoden som har visat sig vara till prediktiv nytta. I Finland ordnas regelbunden koloskopisk uppföljning med 2–3 års mellanrum för bärare av gendefekten, eftersom ett tätare uppföljningsintervall varken förhindrar uppkomsten av cancer eller minskar dödligheten. För bärare av gendefekten i MLH1- och MSH2-släkten påbörjas endoskopierna helst före 25 års ålder. Uppföljning av medlemmar av släkterna MSH6 och PMS2 kan påbörjas senare.

## Uppföljning av livmoder och äggstockar

Det finns inga dokumenterade bevis för att uppföljning bidrar till en minskad risk för livmodercancer, men prov från livmoderslemhinnan kan underlätta identifiering av förstadietförändringar till livmodercancer. Bärare av gendefekten för Lynchs syndrom blir erbjudna uppföljning i kombination med gynekologisk undersökning och vaginal ultraljudsundersökning. För att konstatera eventuella förändringar i slemhinnan kan man ta prov från livmoderslemhinnan i samband med uppföljningen.

Den endometroida äggstockscancern som är förknippad med Lynchs syndrom, skiljer sig i fråga om beteende och prognos från den vanligare förekommande serösa äggstockscancern. I Finland finns 400 släkter med konstaterat syndrom och bland dem har över 30 personer insjuknat i äggstockscancer, utan att ha dött av den. Det finns nästan inga belägg för den prognostiska effekten av screening för andra cancerformer än tarm- och livmodercancer.

Det är viktigt att man förbinder sig till uppföljningen, eftersom tumörer kan upptäckas tidigt vid regelbundna uppföljningar, vilket gör prognosen mycket god. Man kanske upptäcker helt andra symtom eller fynd i samband med koloskopin, vilket leder till tidig diagnostisering av cancer i ett annat organ. Förutom sjukhusscreening kan medlemmar av LS-släkten när som helst vända sig till forskningsregistret för Lynchs syndrom för att få råd av sakkunnigläkare och vid behov hänvisas till vidare undersökningar.

I en nyligen genomförd studie av koloskopiuppföljning hade bärare av Lynchs syndrom en sammanlagd överlevnadsandel på 87 % tio år efter sin första cancer (inklusive alla cancerformer); 91 % efter tarmcancer, 98 % efter livmodercancer och 89 % efter äggstockscancer. Uppföljning med koloskopi eliminerar inte risken för tarmcancer, men har en mycket gynnsam effekt på behandlingsprognosen.

## Kamratstöd som hjälp vid uppföljningsrelaterad ångest

Kontinuerlig uppföljning kan ge en känsla av trygghet, men kan också orsaka osäkerhet och oro. Kamratstöd, samtal och erfarenheter från andra som drabbats av Lynchs syndrom kan hjälpa att uthärda



och hantera svåra känslor och osäkerhet. Kamratstöd gör det också möjligt att utbyta erfarenheter om rent praktiska saker, exempelvis om hur man förbereder sig inför en undersökning.

## FÖREBYGGANDE AV CANCERSJUKDOMAR

Eftersom det saknas belägg för den prognostiska nyttan av förebyggande tarmkirurgi, avlägsnas tarmen hos en frisk bärare endast vid tumörförändringar. Effekten på den förväntade livslängden vid avlägsnande av livmoder och äggstockar i förebyggande syfte är kontroversiell. Enligt rådande internationella rekommendationer skall kvinnor över 40 år, samt de som har fött barn, erbjudas möjligheten.

Bärare av Lynchs syndrom kommer att möta profylaktiska, dvs. förebyggande åtgärder, under olika livssituationer. Om man redan har haft cancer eller om livmodern och/eller äggstockarna har avlägsnats i samband en canceroperation, skiljer sig situationen från en person som ännu inte har haft cancer. Livssituationen och erfarenheterna påverkar naturligtvis hur man förhåller sig till förebyggande åtgärder och vilka känslor de väcker.

Det finns stora individuella skillnader i hur man förhåller sig till avlägsnandet av organ så som livmoder och äggstockar, som är starkt förknippade med kvinnlighet. Någon känner sig lika hel som kvinna trots en operation där de avlägsnas, medan en annan upplever en stor förlust som kräver ett stort sorgearbete. Som redan har nämnts, påverkas också denna upplevelse i hög grad av livssituation och erfarenheter. Inga sätt att uppleva situationen är rätt eller fel. Kamratstödsamtal och erfarenhetsutbyte med andra som bär på Lynchs syndrom kan vara till hjälp när man vill få ordning på de egna känslorna och öppna sig för sådant som man funderar på.

## Tarmcancer och tarmkirurgi vid Lynchs syndrom

Vid en operation där man avlägsnar cancer eller förstadietförändringar kan man operera bort mer av tarmen än nödvändigt. Det här minskar avsevärt risken för att drabbas av ny cancer och underlättar uppföljningsundersökningarna. Man kan avlägsna 2/3 av tjocktarmen utan någon större inverkan på tarmfunktionen, om det är möjligt att spara den sista delen av tjocktarmen och området vid ändtarmen.

## Förebyggande effekt av acetylsalicylsyra vid tarmcancer

CAPP2-studien visade, att ett regelbundet dagligt intag av 600 mg acetylsalicylsyra (ASA) under två års tid förhindrade incidensen (frekvensen) av tarmcancer med ungefär hälften jämfört med placebo-preparat (båda grupperna genomgick regelbunden koloskopisk uppföljning). Därför kan profylaktisk behandling med ASA övervägas hos personer med Lynchs syndrom, och läkaren kan ordinera exempelvis 250 mg per dag. Tills vidare har effekt på cancerdödligheten inte rapporterats. I CAPP3-studien som inleddes år 2014 fastställs den optimala dosen i förhållande till riskerna med ASA. I Finland har omkring 200 personer deltagit i CAPP2- och CAPP3-studierna.

## Livsstilens betydelse för sjukdomsrisk

Fetma mer än dubblar risken för tarmcancer vid Lynchs syndrom varför man uppmanar patienterna att leva hälsosamt. Profylaktisk användning av acetylsalicylsyra tycks motverka den fetmarelaterade riskökningen. Ett högt viktindex, fysisk inaktivitet och rökning har visat sig öka incidensen för tarmcancer, och därför uppmanas personer som bär på syndromet att inte röka och att hållas normalviktiga. Också efter en äggstocks- eller livmoderoperation är det skäl att satsa på en hälsosam livsstil och en mångsidig kost och regelbunden motion är att föredra. Symptomen besväras mindre när kroppen och själ mår bra. Det är också viktigt att hålla koll på vikten. Motion förbättrar humöret och självkänslan och bidrar samtidigt till att hålla vikten under kontroll.



## LYNCHS SYNDROM UR ETT KVINNLIGT PERSPEKTIV

### Livmodercancer vid Lynchs syndrom

Det finns inte belägg för att uppföljning bidrar till att minska risken för livmodercancer, men prov från livmoderslemhinnan kan underlätta upptäckten av förstadiet förändringar till livmodercancer. I tidigt skede uppträder livmodercancer vanligtvis som oregelbundna blödningar och prognosen för behandlad cancer är god. Därför har studier inte tydligt kunnat påvisa någon egentlig påverkan av uppföljningen på livslängden. I Finland rekommenderas bärare av Lynchs syndrom att vända sig till en gynekologisk poliklinik för att konsultera en gynekolog med erfarenhet av ärftliga cancerformer. På mottagningen kommer man överens om en individuell uppföljningsplan och man får information om operation av livmoder och äggstockar, som enligt rekommendation utförs vid 40–45 års ålder. Vid ett uppföljningsbesök görs både vaginal ultraljudsundersökning och provtagning från livmoderslemhinnan.

### Livmodersoperation

I stället för regelbunden uppföljning rekommenderas en riskreducerande livmodersoperation för kvinnor som passerat åldern för att få barn. Att avlägsna livmodern eliminerar praktiskt taget risken för livmodercancer.

En livmodersoperation kan ge komplikationer. Förutom eventuella komplikationer i samband med operationen (inflammationer, sällsynta komplikationer som operationsblödningar eller urinvägsskador) kan biverkningarna från en livmoderoperation också vara långvariga. Många oroar sig över åtgärdens inverkan på sexualiteten. Den kvinnliga sexualiteten har många dimensioner och är därför svår att definiera och mäta. Nyligen genomförda studier visar att avlägsnandet av livmodern av godartade skäl inte tycks ha någon större inverkan på den kvinnliga sexualitetens delområden: sexuell njutning, orgasmernas antal eller kvalitet, vaginal fuktighet under förspelet eller belåtenhet med partnern eller den egna sexualiteten. Det lönar sig dock att förhålla sig något kritiskt till forskningsresultaten och fundera på egna erfarenheter och sin inställning i frågan. Samtal med kvinnliga Lynchs syndrombärare som genomgått en livmodersoperation ger individuell erfarenhetsbaserad information.

### Äggstockscancer vid Lynchs syndrom

Äggstockscancer relaterad till Lynchs syndrom har inte samma uppträdande eller prognos eller beter sig inte som den vanligaste formen av äggstockscancer. Vid Lynchs syndrom är äggstockscancern vanligtvis begränsad till äggstockarna och av endometroid celltyp, till skillnad från den allmänt förekommande serösa äggstockscancern. I finländska syndromsläkter har över 30 personer drabbats av äggstockscancer, men ingen har dött av den.

### Äggstocksoperation

Att avlägsna äggstockarna bidrar till en avsevärd minskning av mängden kvinnliga hormoner som östrogen, vilket leder till ett förtidigt klimakterium. Precis som vid naturlig menopaus kan detta påverka kvinnans sexualitet. Det vanligaste och mest kända symptomet i samband med klimakteriet är så kallade värmevallningar, alltså plötsliga svettningar. Värmevallningar förekommer hos 70–80% av kvinnorna, men endast var femte kvinna upplever riktigt svåra symtom. Symtomen är individuella och kan pågå mellan allt från några månader till över 10 år. Symtomen är oftast kraftigast i början av klimakteriet. Värmevallningar antas ha samband med en störning i kroppens temperaturreglering till följd av sänkt östrogenkoncentration.

Sömnstörningar är också vanliga och har ofta (men inte alltid) samband med nattliga svettningar. Sömlösa nätter kan åtföljas av dagtrötthet och irritation. Depression, humörsvängningar och bristande initiativförmåga förknippas med klimakteriesymptom, men sambandet mellan symptomen och bristen på östrogen är oklar.

### Östrogenbristens effekter i kroppen

Brist på östrogen leder till att slidans slemhinna tunnas ut, vilket framträder som torrhet och ibland som sveda och smärta vid samlag. Många drabbas också av sexuell ovilja. Uttorkning och uttunning av urinröret och slidans slemhinna kan också orsaka andra sjukdomar, såsom återkommande infektioner i slidan eller urinblåsan, då

bakteriestammen i slidan förändras och inte skyddar mot infektioner lika bra som förut. Åldrandet och bristen på östrogen försvagar bäckenbottenmusklerna, vilket gör inkontinens kan bli vanligare.

Östrogenbrist återspeglas också i många andra vävnader och organ i kroppen. Hormonella förändringar tycks påverka kroppens fettfördelning. Fettvävnad i buken, alltså midjefett, är skadligt. Studier visar däremot att minskad hormonfunktion i äggstockarna i samband med menopausen inte är den mest avgörande faktorn när det gäller kvinnans vikt, utan livsstilsfaktorer, framför allt bristen på motion, påverkar mest. Mångsidig motion och näring håller kroppen fast och förhindrar viktökning i samband med klimakteriet.

En minskning av östrogenet påskyndar också hudens åldrande och förändrar hårets struktur och tillväxtsätt. En minskning av östrogenet försvagar skelettet och ökar risken för osteoporos. Under klimakteriet kan man också känna symptom i stöd- och rörelseorganen, ledvärk och ömhet i lederna. Symptomen kan förvärras hos patienter med reumatism och fibromyalgi. Att äggstockarnas funktion upphör i förtid leder till en ökad risk för kranskärlssjukdom och en tidigarelagd sjukdomsincidens. När östrogenhalten i kroppen sjunker, stiger den totala kolesterolhalten i blodet och andelen nyttig kolesterol minskar, medan andelen skadligt kolesterol ökar. Östrogen har också direkta gynnsamma effekter på artärväggarna.

### Klimakteriesymptom kan behandlas effektivt med östrogen

Östrogenet spelar en viktig roll för kvinnans hälsa. Om äggstockarna avlägsnas före klimakterieåldern rekommenderas hormonbehandling fram till den normala menopausen. Kontinuerlig hormonsättning efter klimakteriet rekommenderas egentligen inte, men om kvinnan upplever klimakteriebesvär kan en hormonbehandling förbättra livskvaliteten. Östrogenbehandling skall kombineras med behandling med gulkroppshormon (s.k. kombinationsbehandling) för att skydda livmoderslemhinnan ifall livmodern inte har blivit bortopererad. Numera finns klara belägg för att enbart östrogenbehandling inte innebär någon specifik risk för bröstcancer, men i proportion till användningstiden är kombinationsbehandling med hormon förenad med en ökad risk för bröstcancer. Av den här anledningen rekommenderas generellt inte hormonbehandling under någon längre tid efter menopausen.



### Rekommendationerna för hormonbehandling gäller även bärare av Lynchs syndrom

Rekommendationerna för hormonbehandling gäller även personer som bär på gendefekten för Lynchs syndrom och efter en operation av livmodern och äggstockarna rekommenderas östrogenbehandling fram till klimakteriet. Därefter är det kvinnan själv

som avgör om hon vill fortsätta behandlingen. Det naturligaste och säkraste sättet att genomföra östrogenbehandling är via huden, dvs. som plåster eller gel. Dosering via huden minimerar risken för blodpropp vid östrogenbehandling. För behandling av slemhinnor rekommenderas lokala östradiolpreparat.

### Hinder för substitutionsbehandling med östrogen

De centrala hindren för substitutionsbehandling med östrogen är bröstcancer och djup ventrombos eller lungemboli. Det är skäl att fundera över behandlingen om det finns bakomliggande orsaker som allvarlig hypertoni, hjärninfarkt, hjärt- eller lever-sjukdom, speciellt om vården inte är i balans. I dessa situationer finns det inga goda specifika medicinska alternativ för lindring av typiska klimakteriesymptom som värmevallningar, men man kan prova användning av serotoninåterupptagshämmare. Det är skäl att diskutera annan medicinsk behandling än hormonbehandling av klimakteriesymptom med en gynekolog.

### Substitutionsbehandlingens för- och nackdelar

Förutom effektiv eliminering av klimakteriesymptom har hormonbehandling en skyddande inverkan på benstommen och förhindrar osteoporosrelaterade frakturer. Slidans och urinblåsans slemhinna form bibehålls; med tanke på detta fungerar lokal vaginal behandling lika bra som oral östrogenbehandling. Vanliga biverkningar vid hormonbehandling är ömhet och svullnad i bröstet, ibland huvudvärk. Det mest anmärkningsvärda är den ökade risken för bröstcancer vid långtidsbehandling. Östrogen medför också en liten risk för ventrombos. Behandlingens längd bestäms individuellt utgående från symptomens intensitet och varaktighet. Östrogenbehandling rekommenderas för närvarande endast under tiden för klimakteriebesvär.

Man kan också själv försöka minska riskerna vid hormonbehandling. Viktkontroll, hälsosam kost och regelbunden motion minskar risken för bröstcancer, även under hormonbehandling. Risken för blodpropp är mindre om man ger akt på riskfaktorer för vasculära sjukdomar såsom högt blodtryck, högt kolesterol eller diabetes.

Att avlägsna livmodern och äggstockarna är ett stort och svårt beslut. Erfarenhetsbaserad information och statistik är inte alltid ett tillräckligt stöd för det egna beslutet. Samtal med personer som genomgått samma åtgärd, dvs. kamratstöd, kan underlätta beslutsfattandet och ge praktiska råd och konkret hjälp.

Tidigare dåliga erfarenheter av hormonpreparat kan öka oron för hormonella förändringar som följer efter en operation av äggstockarna. Det är viktigt att föra detta på tal vid planeringen av profylaktiska åtgärder och hormonbehandling. Hormonpreparat som används för behandling av klimakteriebesvär skiljer sig från preventivpiller genom att östrogenet vid behandling av klimakteriesymptom alltid består av naturlig östradiol, dvs. samma hormon som äggstockarna producerar. Fråga efter och försäkra dig om att få information och vägledning om hormonbehandling redan vid diskussionstillfället om profylaktiska åtgärder. Kamratstöd, samtal och erfarenhetsutbyte

med andra bärare av Lynchs syndrom kan göra det lättare att uthärda och hantera svåra känslor och osäkerhet. Vid kamratstöd kan man också utbyta erfarenheter om praktiska och vardagliga frågor i samband med hormonbehandling.

### Livsstilens betydelse efter förebyggande åtgärder

Också efter en operation av äggstockar och livmoder är det skäl att satsa på en hälsosam livsstil och en mångsidig kost och regelbunden motion är att föredra. Symptomen blir lindrigare när kropp och själ mår bra. Det är också viktigt att kontrollera vikten. Motion förbättrar humör och självkänslan och bidrar samtidigt till att hålla vikten under kontroll. Undvik rikligt med kaffe, starkt kryddad mat och rökning eftersom de förvärrar klimakteriet. Kalcium och D-vitamin förebygger osteoporos. Om du inte får tillräckliga mängder av dem via kosten är det skäl att använda preparat från apoteket.

#### VAD KAN JAG SJÄLV GÖRA?

- Rök inte!
- Om du använder alkohol – drick måttligt eller helst inget.
- Håll dig normalviktig.
- Rör dig mångsidigt, rask motion 2,5 timmar i veckan och träning av muskelkondition 2 gånger per vecka. Allt andrum är bra!
- Försäkra dig om att din kost är tillräckligt mångsidig. Vänd dig till en näringsterapeut om en tarmoperation orsakar problem med kosten.
- Stressa mindre.
- Se till att du får tillräckligt med vila och sömn.
- Om du har en grundsjukdom (diabetes, hjärtsjukdom, kolesterol, hypertoni, leversjukdom eller något annat), se till att den är under kontroll.
- Diskutera en eventuell medicinering med ASA (acetylsalicylsyra) med din läkare.
- Berätta för dina släktingar om Lynchs syndrom. Kom ihåg att man inte kan testa sig innan man är myndig.
- Se till att du har en personlig plan för uppföljnings.

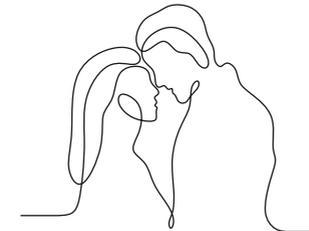
#### NOTERA DETTA FRAMFÖR ALLT EFTER EN ÄGGSTOCKSOPERATION

- Om du har svåra klimakteriebesvär, undvik då rikligt med kaffe och kryddad mat.
- Sök hjälp för dina klimakteriebesvär.
- Se till att du får tillräckligt med kalcium och D-vitamin via kosten.
- Din livsstil gör skillnad! Både för din hantering av klimakteriebesvären och för cancerrisken.

### LYNCHS SYNDROM UR ETT MANLIGT PERSPEKTIV

Män saknar vissa av de organ som medför en ökad risk för cancer i samband med Lynchs syndrom. Manliga Lynchs syndrombärare löper däremot en större risk att drabbas av tarmcancer, och canceren utvecklas i yngre ålder än hos kvinnor. Detta gäller framför allt om mannen har en MSH6-variant. Dessutom löper män högre risk att drabbas av mag-, urinblåse- och prostatacancer. Det finns inga belägg eller allmänna rekommendationer för hur uppföljning bidrar till att minska risken för dessa cancerformer. Familjens cancerhistoria och genvarianten man bär på kan underlätta planeringen av individuell uppföljning.

Efter en kirurgisk cancerbehandling kan eventuella nerv- och kärlskador och exempelvis ärrvävnad från strålbehandling leda till sexuella störningar. Många sexuella störningar kan behandlas och bör diskuteras med den ansvariga läkaren.



### LYNCHS SYNDROM OCH PARFÖRHÅLLANDE

Vardagen förändras på många sätt när man får vetskap om en ärftlig sjukdomsbenägenhet, för att inte tala om när man insjuknar. Parförhållandets eller hela familjens framtid blir osäker. Situationen utmanar partnern att aktualisera parförhållandet så att det motsvarar den nya livssituationen. En sjukdom eller överraskande vetskap om en ärftlig sjukdomsbenägenhet leder ofta till kris i parförhållandet, och partnern kan reagera vid olika tidpunkter och på olika sätt. När den ena aktivt börjar reda ut praktiska saker, kan den andra bli helt passiv. En utmanande situation kan föra partnern längre ifrån varandra, men den kan också bidra till mer närhet och öppenhet i förhållandet. I ett parförhållande är förändringarna olika och individuella. De påverkas av partnerns livshistoria och aktuella livssituation och resurser.

#### Inverkan på parförhållandet

Till följd av olika symptom, mediciner och åtgärder förändrar sjukdomen vår uppfattning om oss själva, vår kapacitet och vår funktionsförmåga. Detta påverkar också parförhållandet. En person som bär på en ärftlig sjukdomsbenägenhet eller en sjuk partner kan känna sig bristfällig och otillräcklig, vara arg och besviken på sitt liv och sig själv. En partner kan känna till exempel frustration, ilska, hopplöshet, hjälplöshet. Ihållande ilska och besvikelse riskerar med tiden att förvandlas till bitterhet och cynism. Hur kan man acceptera det svåra som en del av livet och ändå försöka leva ett

bra liv?

Vetskapen om en ärftlig sjukdomsbenägenhet eller sjukdom kan utlösa många svåra känslor, till exempel rädsla, ovisshet eller en stark känsla av orättvisa. Vetskapen kan också medföra att man blir uppgiven på samma sätt som man ofta blir när man insjuknar — man blir tvungen att avstå från gemensamma vardagsplaner eller drömmar. Att ge upp är inte lätt, och det åtföljs ofta av svåra känslor som sorg, besvikelse och hat. Sådana känslor är vanliga. Det är viktigt att urskilja att känslorna gäller situationen, syndromet eller sjukdomen och inte partnern. Det kan vara svårt att visa sina känslor för en partner eller närstående. Men det är viktigt att man på ett öppet och tryggt sätt kan tala om utmanande känslor både i ett förhållande och i nära relationer.

Samtalet underlättas ofta om både den som bär eller lider av syndromet och partnern får personligt stöd för sig själva, sina känslor och sin bearbetning, till exempel genom individuell terapi, parterapi eller genom patientorganisationernas kamratstöd.

### **Syndromets inverkan på sexualiteten**

Vetskapen om en ärftlig sjukdomsbenägenhet och även själva sjukdomen gör att en person ofta ändrar sin självuppfattning och sin självbild. Det påverkar också uppfattningen om den egna sexualiteten och dess roll i ett förhållande. När man får stöd att hantera känslor, tankar och erfarenheter som uppkommit, kan man med tiden acceptera syndromet som en del av sig själv och sin identitet. Att acceptera situationen stärker självkänslan och förverkligandet av den egna sexualiteten. Man kan få stöd av sin partner, hälso- och sjukvårdspersonal, terapeuter, sakkunniga inom patientorganisationer och andra personer som befinner sig i samma situation.

Man vet att smärta ofta ökar sexuella ovilja. När man är sjuk kan man skämmas för att man inte klarar av att göra som man brukar. Känslor av skam kan leda till ovilja och till att man drar sig ur ett förhållande och undan sexuellt umgänge och annan vardaglig närhet. Detta ökar ofta avståndet mellan partnerna och leder lätt till att man undviker närhet. Öppenhet och kommunikation är viktigt, även när det känns svårt. I vardagen är det bra att söka efter ostörda tillfällen då man tillsammans kan söka nya sätt att visa ömhet och ha sex. Sex är mycket mer än bara samlag, och det är viktigt att kunna samtala om hur båda kan uppleva sexuell närhet trots sjukdom eller en kroppslig förändring. Ibland kan en liten ändring av en sexställning eller ett nytt hjälpmedel förändra båda partnernas upplevelser av sex och närhet. Ingen är heller tankeläsare när det gäller sexuella frågor. Därför är det viktigt att man kan diskutera och ställa frågor om sina egna eller partnerns önskemål om närhet och sex. Korta beröringsövningar där man under några minuter vidrör en partner på ett sätt som hen önskar kan till exempel ge nya sexuella upplevelser.

### **Lynchs syndrom och föräldraskap**

Att få barn eller vara barnlös är alltid ytterst känsliga och intima frågor som ingen utomstående kan besvara på rätt sätt. Inför en förhöjd genetisk sjukdomsbenägenhet

måste partnerna också diskutera möjligheten att den genetiska defekten överförs till barnen. Detta kan vara en av de svåraste frågorna som partnerna någonsin ställs inför. Därför är det viktigt att beslutet fattas gemensamt, att alla aspekter diskuteras tillsammans och att man delar med sig av information, känslor och tankar.

Eftersom partnerna upplever och reagerar på olika sätt är det viktigt att känna igen och berätta om sina egna känslor för att på så sätt öka förståelsen och känslan av samhörighet. Det kan ändå kännas svårt. Vi kan vara rädda för att sår den andra, vi vill inte belasta eller oroa hen, vi kan tycka att våra känslor är dumma, vi är inte vana att uttrycka våra känslor eller är rädda för att bryta ihop om vi stannar upp och funderar på hur vi mår. Inför ett viktigt beslut lönar det sig att söka stöd i form av expert-hjälp för att få information och diskutera. Man ska inte förbli ensam i en svår situation när hjälp finns att få.



### **Lynchs syndrom vid fosterdiagnostik**

Den offentliga hälso- och sjukvården i Finland erbjuder inte personer som bär genförändringen för Lynchs syndrom fosterundersökningar eller embryodiagnostik. Detta kan ge upphov till oro och upplevelser av ojämlikhet. Partnerna kan ställas inför ett svårt beslut: hur ska man förhålla sig till drömmen om barn? Ofta kan partnerna också känna stor oro över det kommande barnets hälsa. I ett parförhållande kan oro över barnets hälsa leda till att man fjärrar sig från sin partner. Det är viktigt att man till exempel på rådgivningen diskuterar hur sjukdomsbenägenheten påverkar en eventuell graviditet.

### **Om en förälder insjuknar**

Även om en förälder insjuknar försvinner inte föräldraskapet och hen får heller inte fräntas föräldraskapet. En förälder behöver också tröst. En förälder kan känna skuld för att ha misslyckats med att skydda sina barn från lidande.

Föräldraskapet kan förändras, men det är viktigt att föräldern finns där för barnet, är närvarande och nära såväl känslomässigt som fysiskt. Barn i alla åldrar behöver en förälder, som kan hantera sina egna upprörda känslor, som förutse det kommande, förklara och berätta om exempelvis kommande behandlingar och ansvara för att vardagen fungerar. Barn behöver en förälder som också själv kan ta emot hjälp.

## Hur berättar man om syndromet eller sjukdomen för en ny partner?

När man talar om en allvarlig sjukdom och en möjlig ärftlig benägenhet att insjukna, ställs bäraren inför en svår valsituation. Om man redan i ung ålder känner till att man bär på sjukdomsbenägenheten kan det påverka relationsbildandet. I synnerhet i början av ett förhållande eller när man först lär känna varandra är det många som undrar när och hur man ska berätta om syndromet eller sjukdomen. Man kan känna oro eller till och med rädsla inför den nya personens gensvar och reaktion eftersom man inte med säkerhet vet hur den andre ser på saken. Genom öppen diskussion undviker man missförstånd. Om man berättar om syndromet eller sjukdomen redan i ett tidigt skede undviker man missförstånd framöver. En öppen diskussion om ämnet underlättar ofta situationen för alla parter: när man talar om ämnet blir det lättare för den andra att förstå. Men det är inte alltid lätt att diskutera den egna situationen. Om det känns svårt att samtala, kan man använda andra sätt att kommunicera. Patientorganisationerna tillhandahåller tillförlitlig och begriplig information och eventuellt också separat material som riktar sig till närstående. Att läsa tillförlitlig information kan utgöra en god grund för en diskussion. Det ger också den andra parten tid att smälta informationen, vilket kan göra diskussionen angenämare för båda, samtidigt som det blir lättare att sätta ord på känslor och tankar.

## Hur informerar man närstående om syndromet eller sjukdomen?

Ett insjuknande eller en vetskap om en sjukdomsbenägenhet är ofta omvälvande för alla närstående. Informationen kan leda till många olika slags reaktioner. Det är viktigt att tänka på att reaktionerna beror på många olika faktorer, till exempel tidigare sjukdomserfarenheter eller utmaningar i livet, livssituationen och vardagsresurser samt emotionella färdigheter. I samband med informationen är viktigt att vara medveten om att vissa direkt vill ha fakta om syndromet eller sjukdomen, medan andra vill bearbeta sina känslor och först därefter ta emot information. De många olika känslomässiga reaktionerna kan skapa förvirring eller oro. Det är viktigt att barn får åldersenliga förklaringar om syndromet eller sjukdomen: en bra regel är att berätta allteftersom barnet ställer frågor. Ibland kan det kännas svårt att dryfta en sjukdom eller ett syndrom med en närstående, och då är det bra att begränsa diskussionsämnet. Man kan komma överens om att man talar om ämnet vid en viss tidpunkt och att man däremellan fokuserar på normala saker som ökar och upprätthåller välmående i vardagen. Man kan också bearbeta oron över sjukdomsbenägenheten på andra sätt, till exempel genom bildkort, konst eller motion. Ifall vetskapen om sjukdomen eller sjukdomsbenägenheten väcker stark oro eller svåra känslor är det skäl att söka sig exempelvis till en familjeterapidiskussion för att tillsammans med en sakkunnig samtala om sådant som orsakar oro eller nöd.

## Respekt för den andras gränser

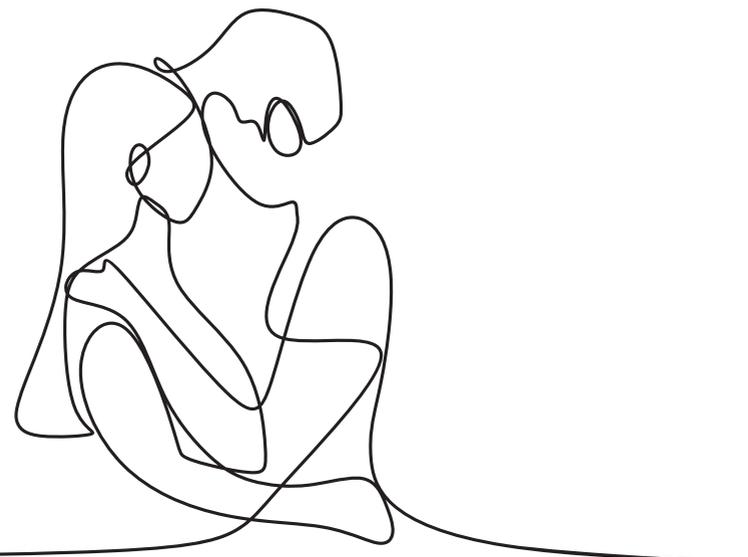
Det är också bra att diskutera spelreglerna för hur man talar. Den ärftliga sjukdomsbenägenheten, liksom också ett insjuknande, är personliga och ofta intima angelägen-

heter, och därför är det inte mer än rätt att samtalen framskrider med tillbörlig hänsyn och respekterar gränserna. Det känns inte alltid naturligt att samtala och förklara, och det kan vara svårt för en partner att förstå hur den andra upplever det.

Det allra viktigaste för en bärare av gendefekten, är ändå att vara medveten om, att även om den egna situationen är svår att förstå, om sjukdomen har svåra symptom eller kräver omfattande behandling, behöver hen inte finna sig i att bli sämre behandlad. Var och en av oss förtjänar en partner, närstående och vänner som kan ge stöd och trygghet. Det är viktigt att inse att parterna i ett förhållande är jämlika, har rätt att uttrycka sina åsikter och delta i beslutsfattandet. Man har all rätt att sätta sina egna gränser i ett parförhållande.

## Sjukdomen kan ibland intensifiera och fördjupa parförhållandet

Ibland kan det vara omvälvande att inse, att en sjukdom eller sjukdomsbenägenhet inte stjälar allt gott ur livet även om vardagen förändras på många sätt. Man kan klara av en kris orsakad av sjukdom eller sjukdomsbenägenhet genom att stärka det som är bra och fungerande i livet, vare sig det gäller nära relationer, fritidsintressen, vänner eller en partner. Sjukdomen kan leda till en helt ny form av samtal och känslomässig kontakt i vardagen, om parterna får det stöd de behöver och verkligen upplever att de blir hörda och förstådda.



## KÄLLOR:

[www.colores.fi/sv/](http://www.colores.fi/sv/)

Lynchin oireyhtymän diagnostiikka ja hoito LÄÄKETIETEELLINEN AIKAKAUSKIRJA DUODECIM 2016;132(3):233-40 Toni Seppälä, Kirsi Pylvänäinen, Laura Renkonen-Sinisalo, Jan Böhm, Teijo Kuopio, Heikki J. Järvinen ja Jukka-Pekka Mecklin

Lynchin oireyhtymän syöpää ehkäisevä seuranta muuttuu geenikohtaiseksi <https://www.duodecimlehti.fi/duo15749>

Lynch syndrooma tutkimusryhmän kotisivut <https://www.lynchsyndrooma.fi/>

Kohdunpoiston vaikutus naisen seksuaalisuuteen LÄÄKETIETEELLINEN AIKAKAUSKIRJA DUODECIM 2006;122:2122-8 Katri Rantanen ja Ritva Hurskainen

Kohdunpoiston komplikaatioita DUODECIM KÄYPÄHOITO Hanna Savolainen-Peltonen 3.5.2018

Aspiriini suolistosyövän ehkäisyssä ja hoidossa LÄÄKETIETEELLINEN AIKAKAUSKIRJA DUODECIM 2016;132(12):1143-4 Jukka-Pekka Mecklin

Z Gastroenterol. 2015 Aug;53(8):789-93. doi: 10.1055/s-0035-1553343. Epub 2015 Aug 18.

J Cancer Educ. 2013 September ; 28(3): 494-502. doi:10.1007/s13187-013-0492-y

Lindner, A.K.; Schachtner, G.; Tulchiner, G.; Thurnher, M.; Untergasser, G.; Obrist, P.; Pipp, I.; Steinkohl, F.; Horninger, W.; Culig, Z.; et al. Lynch Syndrome: Its Impact on Urothelial Carcinoma. Int. J. Mol. Sci. 2021, 22, 531. <https://doi.org/10.3390/ijms22020531>

Lynchin oireyhtymän hoito ja diagnostiikka – Duodecim, <https://www.duodecimlehti.fi/duo12969>

Lynchin oireyhtymä, Duodecim Terveysportti, <https://www.terveysportti.fi/apps/dtk/ltk/article/ykt02012>

Lynch syndrooma tutkimusryhmän kotisivut, <https://www.hnpcc.fi/>

Kohdun poiston vaikutus naisen seksuaalisuuteen, <https://www.ebm-guidelines.com/xmedia/duo/duo95979.pdf>

Kohdun poisto, <https://www.kaypahoito.fi/nix00395>

Kohdunpoiston komplikaatioita – Duodecim Käypä hoito, <https://www.kaypahoito.fi/nix00395>

Seksuaalisuus gynekologisen leikkauksen jälkeen (Terveyskylä), <https://www.kaypahoito.fi/nix00395>

Vaihdevuodet, <https://www.terveyskirjasto.fi/dlk00179>

Vaihdevuosien vaikutukset kehossa, <https://www.terveyskirjasto.fi/dlk01160>

Vaihdevuodet ja elintavat, <https://www.terveyskirjasto.fi/dlk01155>

Vaihdevuosien hormonihoito, <https://www.terveyskirjasto.fi/dlk00178>





Colores 

Colores - Finlands Tarmcancerförening r.f

[info@colores.fi](mailto:info@colores.fi)

[colores.fi](http://colores.fi)