# HLRCC (Hereditatry Leiomyomatois and Renal Cell Carcionoma)

## Bakgrund

HLRCC är en ovanlig mutation i fumarasgenen som beskrevs första gången 2001. Genen kodar för ett enzym i tricarboxylat syra cykeln. Det är en autosomalt dominant ärftlig mutation. Penetransen ligger på ca 90%. Medelåldern för att utveckla symtom på sjukdomen ligger på 45 år. Ca 110 familjer är identifierade internationellt. Cirka 25% av de med konstaterad HLRCC utvecklar en njurcancer. Medianåldern för att diagnostiseras med njurcancer ligger på ca 43 år. De utvecklar vanligen en papillär njurcancer(Typ2) och de har ett aggressivt växtsätt. De kan metastasera redan vid en storlek på 1cm. De flesta patienter har dött inom 5 år från diagnos. De flesta är unifokala och i undantagsfall bilaterala. Drabbade med finsk eller amerikansk bakgrund verkar i högre grad än andra drabbas av njurtumörer.[1]

## Kliniska fynd

Många av patienterna har kutana leiomyom, ofta mellan 2 och 20mm stora. De har även en ökad risk för uterina leiomyom.

Uppföljning av patienter med HLRCC

Eftersom patienterna har en hög risk att utveckla tumörer som också på ett tidigt stadium kan metastasera är det viktigt med regelbundna undersökningar. Man bör börja screening för njurcancer i denna patientkategori vid 20 års ålder.

År 1: MR med kontrast

År 2:Ulj med kontrast

Därefter upprepas cykeln.

Upptäcks en njurtumör skall sedvanlig utredning för njurcancer påbörjas vilket inkluderar ct thorax och ct urinvägar med intravenös kontrast för att påvisa kärlanatomi och eventuella tromber.

Vid uppföljning av konstaterad behandlad tumör bör de följas upp i enlighet med vårdprogrammet för njurcancer men med MR istället för dt. Avseende lungundersökning kan dt göras, men kontrollerna av lungor kan avslutas i enlighet med vårdprogrammet för njurcancer.

## Val av behandlingsteknik

Nefronsparande kirurgi eller behandlingsmetod bör övervägas.

## Kontaktpersoner

Klinisk genetik: Erik Björck, MD, PhD,Enheten för klinisk genetik, Karolinska Sjukhuset. erik.bjorck@ki.se

## Referenser:

[1] Lehtonen HJ. Hereditary leiomyomatosis and renal cell cancer: update on clinical and molecular characteristics. Familial Cancer 2011;10:397–411.