# Lynch Syndrom

### Bakgrund:

Lynch Syndrom kallades tidigare hereditary non-polyposis colon carcinoma(HNPCC) och orsakas av en mutation i någon av generna som kodar för ”mismatch repair”, MLH1, MSH2, MSH6 och PMS2.

Mutationerna ökar risken att spontana mutationer inte kan lagas i samband med cellens kopiering av DNA.

Förutom risken att drabbas av colonconcer har de också en ökad risk att utveckla maligniteter i endometriet, tunntarmen, gallgångarna, svettkörtlar och i urinvägarna.

Livstidsrisken att utveckla malignitet i de övre urinvägarna varierar i olika studier mellan 0,4 och 20%. Riskerna varierar beroende på vilken av generna som har en mutation.

Risken för att utveckla blåscancer eller malignitet i de övre avförande urinvägarna (TCC) är störst för de med en MSH2 mutation.

Cancer i blåsa, uretär och njurbäcken är relativt ovanligt för de med mutation i MSH6 och MLH1. 1 2

### Utredning

Rekommendation för utredning och uppföljning av patienter med Lynch Syndrom och konstaterad mutation i MSH2:

1. Screening med ultraljud med kontrast av övre urinvägarna

2. Cystoskopi med BSV

3. Urinsticka – för att detektera mikroskopisk hematuri

Undersökningarna ska göras varje till vartannat år från och med det att patienten har fyllt 40 år. Risken att drabbas av malignitet i urnvägarna tenderar att följa släktbanden – har inga släktingar drabbats av malignitet i dessa organ är risken lägre och längre undersökningsintervall kan väljas.

Det är ovanligt med malignitet före 40 års ålder. Har patienten en förstagradssläkting som har debuterat tidigare bör kontrollerna av urinvägarna påbörjas 10 år före debut hos förstagradssläkting.

Upptäcks en tumör skall sedvanlig utredning för blåstumör eller njurbäckentumör påbörjas vilket inkluderar ct thorax och ct urinvägar med intravenös kontrast.

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

## Övrigt

Mutationen ärvs autosomalt dominant varför barn till bärare bör erbjudas kontakt med klinisk genetik för testning.

## Kontaktpersoner

Klinisk genetik: Erik Björck, överläkare, erik.bjorck@ki.se

Referenser:

1. van der Post, R. S. *et al.* Risk of urothelial bladder cancer in Lynch syndrome is increased, in particular among MSH2 mutation carriers. *Journal of Medical Genetics* **47**, 464–470 (2010).

2. Lindor, N. M. *et al.* Recommendations for the care of individuals with an inherited predisposition to Lynch syndrome: a systematic review. *JAMA: The Journal of the American Medical Association* **296**, 1507–1517 (2006).