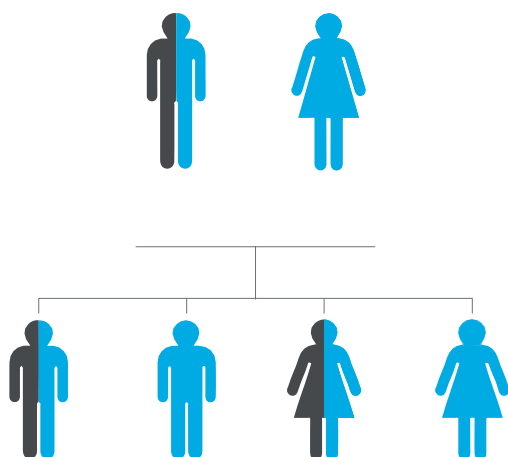


UPPLÝSINGAR

FYRIR EINSTAKLINGA MEÐ MEINVALDANDI BREYTINGU Í *FH* GENI

FH	Niðurstaða erfðarannsóknar leiddi í ljós að þú berð meinvaldandi breytingu í <i>FH</i> geni
Krabbameinsáhætta	Þú hefur auknar líkur á að fá krabbamein í nýra. Það er mikilvægt að muna að það er EKKI samasemmerki á milli þess að vera með breytinguna og að fá krabbamein.
Hvað tekur nú við?	Þér verður vísað í eftirlit til sérfræðings ef þú ert það ekki þegar.
Ættingjar	Fleiri í fjölskyldu þinni gætu borið þessa sömu breytingu og hægt er að kanna hvort svo sé með erfðarannsókn. Sími í erfðaráðgjöf er 543 5070.
Sjúkdómar	Meinvaldandi breyting í <i>FH</i> geni orsakar Hereditary leiomyomatosis and renal cell cancer - HLRCC - "Arfgeng sléttvöðvaexli og nýrnafrumukrabbamein"





Ríkjandi erfðir

Erfðamáti *FH* breytingarinnar.

Það eru helmingslíkur á að foreldri sem ber breytinguna gefi hana áfram til sinna barna. Jafn líklegt er að karlar og konur beri breytinguna og þau geta gefið hana áfram jafnt til sona sinna og dætra.

- Annað af tveim eintökum gens ber meinvaldandi breytingu
- Hvorugt eintak gens ber meinvaldandi breytingu

UPPLÝSINGAR FYRIR EINSTAKLINGA MEÐ MEINVALDANDI BREYTINGU Í *BRCA2* GENI

Niðurstaða	Meinvaldandi	Stökkbreytingar eða meinvaldandi breytingar í <i>FH</i> geni orsaka HLRCC. <i>FH</i> genið kóðar fyrir ensími sem heitir fumarase eða fumarate hydratase.
Erfðamáti	Breyting í <i>FH</i> geni erfist með ríkjandi hætti	Allir hafa tvö eintök af hverju geni og erfa eitt eintak frá hvoru foreldri. Meinvaldandi breyting í öðru eintaki <i>FH</i> gens getur aukið líkur á að þú fái ákveðnar tegundir krabbameina.
Einkenni	Einkenni og áhætta	 <p>Einkennandi húðblettir "Cutaneous leiomyomata" sem koma oft fram milli tvítugs og þrítugs, oftast upp úr háarsekkjum. Geta verið á handleggjum, fótleggjum og stundum andliti (sjaldgæfara). Stundum samlitir húðinni en geta breytt um lit með tímanum og orðið dekkri. Þeir eru oft við viðkvæmari fyrir snertingu og kulda en svæðið umhverfis og getur fjölgað með tímanum.</p> <p>Flestar konur með meinvaldandi breytingu í <i>FH</i> geni fá hnúta í leg, oft frekar stóra. Þeim geta fylgt þungar blæðingar og oft verkir við tíðablæðingar. Um það bil 10-16% þeirra sem eru með HLRCC fá nýrnakrabbamein (renal cell cancer). Einkenni þess geta verið verkir í neðanverðu baki, blóð í þvagi eða fyrirferð í nýra (hægt að þreifa í nýrnaskoðun). Margir fá engin einkenni fyrr en meinið er komið vel af stað og því mikilvægt að vera í eftirliti. Í fjölskyldum þar sem ekki finnst nýrnakrabbamein er HLRCC stundum kallað multiple cutaneous leiomyomatosis (MCL) eða multiple cutaneous and uterine leiomyomatosis (MCUL).</p>
Eftirlit		<p>a) Bæði kynin: Eftirlit hjá húðsjúkdómalækni árlega - það eftirlit þarftu að pantu sjálf/sjálfur.</p> <p>b) Bæði kynin: Árlegt eftirlit (segulómskoðun) með nýrum.</p> <p>c) Konur: Eftirlit hjá kvensjúkdómalækni.</p> <p>Við sendum tilvísanir á viðeigandi sérfræðinga og haft verður samband við þig frá viðeigandi deildum varðandi tímabókun.</p>
Áhættuminnkandi aðgerðir	Breytilegt	Hægt er að taka hnúta sem finnast í legi ef þeir valda miklum einkennum. Best er að ræða þennan kost við sérfræðilækna.
Ættingjar	50% líkur - erfist óháð kyni	Þú hefur erfð breytinguna frá öðru foreldra þinna. Helmingslíkur eru á að þín börn og systkini beri þessa sömu breytingu. Breytingin gæti einnig fundist í fjarskyldari ættingjum. Mögulega er hægt að rekja breytinguna í fjölskyldunni. ATH! Ekki er ástæða til að gera erfðarannsóknir hjá börnum yngri en 18 ára.

Næstu skref	Upplýsingagjöf til ættingja	Við mælum með því að þú deilir þessum upplýsingum til ættingja þinna svo þeir hafi tækifæri til þess að kynna sér málið. Þeim er velkomið að hafa samband við Erfðaráðgjöf Landspítalans hafi þau hug á að koma í erfðaráðgjöf og/eða erfðarannsókn. Síminn er 543 50 70 og póstfangið esd@landspitali.is
Tenglar	Frekari upplýsingar	<ul style="list-style-type: none">• Heimasíða Landspítalans – www.lsh.is• HLRCC Family Alliance - http://hlrccinfo.org/• Smart Patients - https://www.smartpatients.com/forums/hlrcc• Krabbameinsfélagið – www.krabb.is• Hópar á samfélagsmiðlum