Examensarbete

HÖGSKOLAN I SKÖVDE

Att leva i cancerns skugga: En litteraturstudie om kvinnors upplevelser av att leva med BRCA-mutation

Living in the shadow of cancer: A Literature review on women´s experiences of living with a BRCA-mutation

Examensarbete för sjuksköterskeexamen och kandidatexamen med huvudområdet omvårdnad

Grundnivå 15 högskolepoäng

Hösttermin 2025

Student: El Sandoby, Sara. Henriksen, Caroline. Norell, Lisa.

Handledare: Huskic Beslic, Sanela.

Examinator: Mårtensson, Sophie.

SAMMANFATTNING

Titel:	Att leva i cancerns skugga: En litteraturstudie om kvinnors upplevelser av att leva med en BRCA-mutation
Författare:	El Sandoby, Sara; Henriksen, Caroline; Norell, Lisa
Institution:	Institutionen för hälsovetenskaper, Högskolan i Skövde
Program/kurs:	Sjuksköterskeprogrammet, Examensarbete i omvårdnad, OM525G, 15 hp
Handledare:	Huskic Beslic, Sanela
Examinator:	Mårtensson, Sophie
Sidor:	30
Nyckelord:	BRCA-mutation, coping, kvinnors upplevelse, personcentrerad vård, sjuksköterska

Bakgrund: Kvinnor med BRCA1- eller BRCA2-mutation har en ökad risk för bröst- och äggstockscancer, vilket innebär en komplex vägledning av sjuksköterskan i medicinska och emotionella beslut för kvinnan. Förståelse för deras erfarenheter är viktig för att förbättra vård och stöd. **Syfte:** Syftet med studien är att belysa kvinnors upplevelser av att leva med en BRCA-mutation. **Metod:** Genomfördes som en integrerande litteraturöversikt av kvalitativ forskning, inspirerad av Fribergs femstegsmetod. **Resultat:** Resultatet visade att kvinnors upplevelser av att leva med en BRCA-mutation präglades av oro och ansvar, förändrad kroppslig identitet och behov av förståelse. Tillgång till stöd och korrekt information var avgörande, medan fragmenterad vård bidrog till en komplex bild av att leva med genetisk risk, där känslor av kontroll blandades med osäkerhet. **Konklusion**: För att hantera den existentiella osäkerheten har vården ett stort ansvar att ge tydlig och individanpassad information som hjälper kvinnan att omvandla information till kunskap. En personcentrerad och lyhörd vård, med respekt för kvinnans självbestämmande, är därför avgörande för att främja trygghet, meningsskapande och egenmakt i mötet med kvinnor som bär på BRCA-mutation.

ABSTRACT

Title:	Living in the shadow of cancer: A literature review on women´s experiences of living with a BRCA-mutation
Author:	El Sandoby, Sara; Henriksen, Caroline; Norell, Lisa
Department:	School of Health sciences, University of Skövde
Course:	Degree of Bachelor of Science in Nursing, Thesis in Nursing Care, 15 ECTS
Supervisor:	Huskic Beslic, Sanela
Examiner:	Mårtensson, Sophie
Pages:	30
Keywords:	BRCA-mutation, Coping, Nurse, Person-cantered care, Woman

---

Background: Women with BRCA1- or BRCA2-mutations have an increased risk of breast- and ovarian cancer, which involves complex guidance by the nurse in medical and emotional decisions for the woman. Understanding their experiences is important for improving care and support. **Aim:** The aim of this study is to shed light on women´s experiences of living with a BRCA-mutation. **Method:** Conducted as an integrative literature review of qualitative research, inspired by Friberg´s five-step method. **Findings:** The results showed that women´s experiences of living with a BRCA-mutation were characterized by worry and responsibility, altered bodily identity and a need for understanding. Access to support and accurate information was crucial, while fragmented care contributed to a complex picture of living with a genetic, where feelings of control were mixed with uncertainty. **Conclusion:** To manage existential uncertainty, healthcare has a great responsibility to provide clear and individualized information that helps women transform information into knowledge. Person-centered and responsive care, with respect for the woman's autonomy, is therefore crucial to promoting a sense of security, meaning, and empowerment in encounters with women carrying a BRCA-mutation.

INNEHÅLLSFÖRTECKNING

1 INLEDNING 1
2 BAKGRUND 1
2.1 BReast CAncer gene – BRCA gen 1
2.2 Diagnostisering & Behandling vid BRCA-mutation 2
2.3 Kvinna 3
2.4 När livet förändras – Transition genom adaption 3
2.5 Sjuksköterskans roll 4
2.6 Personcentrerad vård av kvinnor med BRCA-mutation 5
3 PROBLEMFORMULERING 6
4 SYFTE 7
5 METOD 8
5.1 URVAL 8
5.2 DATAINSAMLING 8
5.3 ANALYS 9
5.4 ETISKA ÖVERVÄGANDEN 9
6 RESULTAT 11
6.1 Familj och reproduktiva val – mellan oro och ansvar 11
6.2 Kroppens förvandling och identitetens omförhandling 12
6.3 Betydelsen av information och coping 13
6.4 Vårdens betydelse 15
6.5 RESULTATSAMMANFATTNING 16
7 DISKUSSION 16
7.1 METODDISKUSSION 17
7.2 RESULTATDISKUSSION 18
7.3 KONKLUSION 21
7.4 KLINISKA IMPLIKATIONER OCH FÖRSLAG TILL UTVECKLING AV ÄMNET 22
8 REFERENSER 23
BILAGA 1 31
BILAGA 2 32
BILAGA 3 33

BILAGOR

Bilaga 1 . Sökhistorik

Bilaga 2 . Granskningsmall

Bilaga 3 . Artikelöversikt

1 INLEDNING

Att vara bärare av en genmutation i BRCA1 och BRCA2, innefattar en förhöjd risk att utveckla cancersjukdom. Kvinnor som är bärare av mutationen lever inte bara med en ständig oro för sjukdom, utan måste också ta ställning i val som påverkar livet i stort. Familjebildning, identitet och kvinnans kropp kan komma att påverkas beroende på kvinnans individuella beslut. För att sjuksköterskan ska kunna stödja patienten, krävs fördjupad förståelse för kvinnors upplevelse av att leva med en genetisk risk. En god och personcentrerad omvårdnad innefattar förståelse för både medicinska, existentiella och psykiska aspekter av hälsa. Tidigare studier visar att denna patientgrupp upplever brist av personcentrerat bemötande. Denna litteraturstudie syftar därför till att belysa kvinnans upplevelse av att leva med BRCA1 och BRCA2-mutation, i syfte att öka sjuksköterskans kunskap och förståelse, och därigenom styrka det empatiska och individuellt anpassa stödet till dessa kvinnor.

2 BAKGRUND

2.1 BReast CAncer gene – BRCA gen

BRCA1 samt BRCA2 är två gener, vars funktion är att motverka tumörutveckling genom att reparera skador i arvsmassan. Namnet BRCA kommer från BReast CAncer gene, eftersom mutationer i dessa gener kan leda till en försämrad förmåga att reparera DNA-skador (Bröstcancerförbundet, 2024). Detta kan i sin tur öka risken att utveckla bröstcancer och andra cancerformer, då normala celler kan omvandlas till cancerceller (Turan & Oktay, 2020). BRCA-generna, som tillhör gruppen tumörsuppressorgener, finns hos alla människor och har en central roll att reglera celldelningen och reparera skador i DNA för att förhindra utvecklingen av cancer och okontrollerad tumörtillväxt (National Breast Cancer Foundation, 2025).

När en person har en mutation i en av BRCA-generna, innebär det att genen har förändrats eller skadats, vilket leder till nedsatt eller förlorad funktion. Genen förlorar därmed förmågan att reparera DNA-skador och/eller förebygga utvecklingen av cancer lika effektivt, vilket ökar risken för att cancer utvecklas (National Breast Cancer Foundation, 2025; Getachew-Smith et al., 2020). Mutationer i BRCA-generna orsakar cirka tre procent av alla bröstcancerfall i Sverige. Personer som bär på en BRCA1-mutation uppvisar en markant ökad risk att insjukna i bröstcancer, uppskattningsvis till 50–80 procent, och insjuknar i genomsnitt 20 år tidigare än vid sporadiska fall. Mutationer i BRCA1 kan förekomma hos både kvinnor och män, men hos kvinnor är även risken för äggstockscancer påtagligt förhöjd, med en sannolikhet på 30–60 procent. Även

BRCA2-mutationer är förknippade med en ökad bröstcancerrisk, uppskattad till 60 procent med en liknande tendens till tidigare debut som vid BRCA1-mutationer. Hos kvinnliga bärare av BRCA2-mutation föreligger också en ökad risk för äggstockscancer, uppskattad till 10–25 procent. Mutationer i BRCA2 är även associerade med en ökad risk för bröstcancer, pankreascancer och prostatacancer hos män. Eftersom BRCA-mutationer är ärftliga kan de dessutom överföras till nästa generation, vilket innebär att även barn till bärare löper en ökad risk att utveckla cancersjukdom (Bröstcancerförbundet, 2025; Cancerfonden, 2024).

2.2 Diagnostisering & Behandling vid BRCA-mutation

Upptäckt av mutation i BRCA1 och BRCA2 görs vanligen när tumörvävnad testas molekylärgenetiskt genom blodprov, biopsi eller cirkulerande tumör-DNA. Dessa tester kan påvisa mutationer, som är förvärvade (ca 25% av fallen) eller ärftliga (75% av fallen (Regionala cancercentrum i samverkan, u.å). När ärftlighet bekräftas vara orsaken, görs en familjeutredning via genetisk klinik (Bröstcancerförbundet, 2019b). Baserat på kvalificerade bedömningar och utlåtande av onkolog, erbjuds kvinnor som bär på det muterade anlaget utökade kontroller och eventuellt förebyggande operationer (Regionala cancercentrum i samverkan, u.å). Riskreducerande kirurgi är ett sätt att minska mortaliteten av bröstcancer hos patienter med BRCA1 och BRCA2 (Metcalfe et al. 2024; Winters et al., 2017) och minskar risken att utveckla äggstockscancer.

Salpingoofrektomi, kirurgiskt avlägsnande av äggstockar och äggledare, rekommenderas till BRCA1 och BRCA2 bärare när de bedömer sig vara färdiga med barnafödande (Regionala cancercentrum i samverkan, u.å). Ingreppet leder till ett abrupt kirurgiskt inducerat klimakterium, där den efterföljande hormonbristen kan komma att påverka livskvaliteten och hälsan. Detta gäller särskilt yngre kvinnor som riskerar utveckla lägre bendensitet, kardiovaskulära sjukdomar, och ibland kognitiva funktionsnedsättningar (Finch et al., 2012). Mastektomi innebär kirurgiskt avlägsnande av bröstkörtelvävnaden i den del av bröstet där cancer riskerar att utvecklas. Ingrepp rekommenderas till dem som har en mutation i BRCA1 eller BRCA2, då ingreppet reducerar risken för att insjukna i bröstcancer med över 90 procent (Bröstcancerförbundet, 2024). Det finns olika kirurgiska metoder, där brösten kan avlägsnas eller bröstbevarande teknik kan användas. Vid bröstbevarande teknik går att göra en rekonstruktion av bröstet för att återskapa ett utseende som efterlikna det naturliga bröstet (Bäcklund et al., 2022).

Till dem som vill skaffa barn och är bärare av en mutation i BRCA, som anses vara en högriskfaktor för allvarlig sjukdom, erbjuds preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD) vid provrörsbefruktning (IVF) i Sverige (Statens medicinsk-etiska råd, u.å; Bröstcancerförbundet, 2019a). PGD innebär att analysera de befruktade äggen under IVF-behandlingen och undersöka om äggen bär på specifika sjukdomsanlag, exempelvis BRCA-mutationer. På så vis kan det undvikas

att återföra befruktade ägg med sjukdomsanlag till livmodern, vilket minskar risken att dessa anlag nedärvs av fostret (Statens medicinsk-etiska råd, u.å).

De kvinnor som bär på en BRCA-mutation ska årligen bli erbjudna bilddiagnostik i form av mammografi och magnetkameraundersökning (MR) från 25 års ålder. Mammografi och MR är de delar som ingår i bilddiagnostik (Bröstcancerförbundet, 2024). Mammografi är en röntgenundersökning av brösten som syftar till att upptäcka cancern i tidigt skede vilket ökar möjligheten till effektiv behandling (Järnhult et al., 2019).

2.3 Kvinna

Begreppet *kvinna* omfattar juridiska, biologiska och sociala aspekter, som tillsammans påverkar kvinnors hälsa, vårdbehov och upplevelse av livet. Juridiskt kön fastställs vid födseln, och kan sedan 2025 ändras på ett enklare sätt än tidigare (Socialstyrelsen, 2025; SFS 2024:238). Biologiskt sett definieras en kvinna som en vuxen människa född med två X-kromosomer, en viss hormonell balans mellan östrogen, progesteron och prolaktin som möjliggör utvecklandet av bröst, menstruationscykeln och amning, samt reproduktionsorgan som äggstockar och livmoder (Borgfeldt et al., 2019).

Den sociala aspekten handlar om genus, det vill säga de normer och förväntningar som formar kvinnors roller och livsvillkor. De fungerar som oskrivna regler som varierar beroende på kulturell kontext, och kan verka antingen underlättande, skyddande och förenande för människor i samhället, men kan också skapa maktstrukturer som diskriminerar, begränsar och skapar utsatthet. Normerna kan handla om hur man bör se ut, vara och bete sig för att vara accepterad (Folkhälsomyndigheten, 2022; Karolinska Institutet, 2025; Jämställdhetsmyndigheten, 2023).

De biologiska, sociala och juridiska faktorerna samverkar och påverkar kvinnors hälsa och upplevelser i livet, men också hur kvinnor förstås, bemöts och behandlas i vården. Därför bör de olika dimensionerna av att vara kvinna tas i beaktning i av vårdande professioner och i vårdvetenskaplig forskning (Vetenskapsrådet, 2023; Karolinska Institutet, 2025; Jämställdhetsmyndigheten, 2023).

2.4 När livet förändras – Transition genom adaption

Att erhålla besked om att vara bärare av en BRCA-mutation kan ses som en transition: en övergång från att uppleva sig som frisk, till att befinna sig i ett tillstånd av hög risk för att utveckla allvarlig sjukdom. För att en förändring ska ses som en transition krävs vissa grundläggande kännetecken. Processen pågår alltid under en viss tidsperiod, är uppbyggd av olika faser och innebär alltid en märkbar förändring i exempelvis sociala roller, relationer, funktioner eller i kroppen. Vidare

kännetecknas en transition av att individen har en medvetenhet om förändringen, samt reflektion, engagemang och anpassning inför detta. I övergången finns också kritiska punkter som markerar specifika händelser. För kvinnor som bär på BRCA-mutation består dessa händelser ofta av själva beskedet att de bär mutationen eller operationer. Sådana kritiska punkter öppnar ofta för sårbarhet och risk att utveckla ohälsa, men möjliggör även utveckling av nya förmågor, livsstilsförändringar och en ny identitet (L. Schumacher & Meleis, 1994; Meleis et al., 2000).

En förutsättning för att uppnå en positiv transition är adaption, det vill säga förmåga att anpassa sig till förändrade villkor, både i inre processer och i relation till omgivningen (Willman, 2022). Adaption sker till stor del genom individens förmåga till coping; inlärda eller nedärvda strategier för att hantera problem eller situationer. Copingstrategier kategoriseras utifrån fokus, där problemfokuserade copingstrategier innebär att aktivt vidta åtgärder för att förändra situationen och därmed eliminera hot. Emotionellt fokuserade copingstrategier handlar om att hantera de emotioner som situationen väcker, som känslor, tankar och beteenden. Meningsfokuserad coping handlar om att hitta acceptans i situationer och känslor som inte går att förändra (Berman & Snyder, 2014). Copingstrategier kan också vara kortsiktiga eller långsiktiga. Effektiva copingstrategier leder i bästa fall till att transitionen resulterar i hälsa, personlig utveckling och en ny identitet – medan ineffektiv coping kan orsaka ytterligare sjukdomar, lidande eller kortare livstid (Dev et al., 2024; Trudel-Fitzgerald et al., 2022; Berman & Snyder, 2014).

Coping, transition och adaption är nära sammanflätade begrepp som alla påverkas av individuella faktorer som förväntningar, kunskap, socioekonomisk status, grad av planering, emotionellt och fysiskt välbefinnande samt upplevelse av mening. Här har sjuksköterskan en central roll att stärka hälsa och välbefinnande genom att identifiera riskfaktorer för att utveckla ohälsa eller sjukdom, vara lyhörd för patientens erfarenheter och känslor samt stärka personliga resurser som skyddar välbefinnande (L. Schumacher & Meleis 1994, Kralik et al., 2006; Huang et al., 2021; Berman & Snyder, 2014). På så vis kan sjuksköterskan ansvara för att främja hälsa, förebygga sjukdom, och lindra lidande (Svensk sjuksköterskeförening, 2021; Högskolan i Skövde, 2017). Grundförståelsen för vad som sker när en människa går igenom en transition bildar en ram, inom vilket emotionellt stöd och informerat, delat beslutstagande kan ske.

2.5 Sjuksköterskans roll

Sjuksköterskans professionella ansvar utgår från ett helhetsperspektiv där uppdraget är att främja hälsa, förebygga sjukdom och lindra lidande i enlighet med såväl lagstiftning som etiska riktlinjer. Sjuksköterskans huvudsakliga ansvar är att driva och leda omvårdnadsarbete. En central del i detta ansvar är att identifiera riskfaktorer för ohälsa, stärka patientens personliga resurser samt vara lyhörd för hennes erfarenheter och känslor. På så sätt kan sjuksköterskan bidra till ökat

välbefinnande och tryggare vårdrelation. (Svensk sjuksköterskeförening, 2021; SFS 2017:30; Högskolan i Skövde, 2017; Svensk sjuksköterskeförening, 2024).

I vårdandet av kvinnor som testats positivt för en BRCA-mutation blir sjuksköterskans roll särskilt betydelsefull. Här krävs både förmåga att förmedla korrekt och relevant information, samt att erbjuda stöd i de komplexa beslutsprocesser som ofta rör riskreducerande kirurgi. Utöver den medicinska dimensionen är sjuksköterskan även en central aktör i att tillgodose patientens behov av psykosocialt stöd (Jeffers et al., 2014; Shapira et al., 2018).

Teoretiska begrepp som adaption, transition och personcentrerad vård utgör viktiga redskap gällande psykosocialt stöd. Dessa begrepp möjliggör en fördjupad förståelse för människans komplexa natur och de subtila förändringarna som kan uppstå i samband med sjukdom och vård. Genom att utgå från denna teoretiska grund kan sjuksköterskan identifiera relevanta, evidensbaserade omvårdnadsåtgärder och kompetensbeskrivning (Svensk sjuksköterskeförening, 2024) och gällande lagstiftning (SFS 2017:30, kap. 3. 1 §; SFS 2017:30, kap. 5. 1§).

En ytterligare aspekt av omvårdnad är förståelse för patientens livsvärld. Att vara öppen för kvinnans vardag, sociala sammanhang och miljö är avgörande för att utforma en vård som upplevs meningsfull utifrån hennes unika perspektiv (Högskolan i Skövde, 2017). Att främja hälsa i detta sammanhang innebär därför också att stödja kvinnor med BRCA-mutation i att skapa ett liv de själva upplever som värdefullt och meningsfullt.

För att kunna genomföra stödjande omvårdnadsåtgärder behöver sjuksköterskan kartlägga kvinnors resurser och riskfaktorer samt tillhandhålla information på ett sätt som engagerar henne i den egna vårdprocessen. Ett viktigt inslag är att bekräfta kvinnans känslor och erbjuda samtalsstöd som berör hennes personliga värderingar, vägval och de förändringar hon upplever i samband med dessa (Willman, 2022).

2.6 Personcentrerad vård av kvinnor med BRCA-mutation

Personcentrerad vård är idag ett eftersträvansvärt förhållningssätt inom svensk hälso- och sjukvård, då det syftar till att skapa vård som bygger på individens behov samtidigt som professionell kunskap integreras i vårdplaneringen. Utgångspunkten är partnerskapet mellan patient, anhöriga och vårdpersonal där patientens erfarenheter, värderingar och resurser står i fokus, vilket möjliggör gemensamma mål mellan alla parter och en individualiserad vårdplan (Ekman et al., 2021; McCormack & McCance, 2006; Centrum för personcentrerad vård, 2025). Således innebär en personcentrerad vård ett holistiskt och individualiserat förhållningssätt där patientens kroppsliga, psykiska, sociala och kulturella dimensioner beaktas (Morgan & Yoder, 2011; ”Holistic nursing", u.å; Svensk

Sjuksköterskeförening et al. 2019). Genom att synliggöra individens resurser och främja delaktighet samt självbestämmande skapas förutsättningar för ökad patienttillfredsställelse och gemensamt beslutsfattande (McCormack & McCance, 2006; Vårdhandboken, 2023a). Personcentrerad vård beskrivs som en vårdmodell som inte enbart fokuserar på den enskilda patienten, utan även har samhälleliga fördelar genom ökad kostnadseffektivitet och miljömässig hållbarhet (Centrum för personcentrerad vård, 2025; Ekman et al., 2016; SFS 2017:30, kap. 4 § 1).

Majoriteten av vårdpersonalen upplever att de arbetar personcentrerat, men forskning visar att det finns brister i vården av kvinnor med BRCA-mutation (Polus et al., 2024). Tidigare forskning beskriver utmaningar i tillämpningen av personcentrerad vård i mötet med dessa kvinnor. En komplexitet uppstår i att balansera mellan att ge generell information om risker och behandling, samt att ge anpassad information till kvinnans individuella livssituation. Detta kan medföra att kommunikationen upplevs som otydlig och att informationsbehovet inte alltid tillgodoses (Centrum för personcentrerad vård, 2025; Polus et al., 2024). Vidare visar forskning att begränsad tid vid konsultationer, bristande strukturer för uppföljning samt begränsade möjligheter till emotionellt stöd kan försvåra ett personcentrerat arbetssätt. Även brist på kontinuitet mellan olika vårdenheter lyfts som en utmaning, då kvinnor med BRCA-mutation ofta möter flera olika enheter under sin vårdprocess (Dason et al., 2022).

Utifrån McCormack och McCance (2006) kräver personcentrerad vård både organisatoriskt stöd och en kultur som främjar partnerskap, ömsesidigt förtroende och respekt för patientens autonomi. När vårdpersonal beskriver hinder som tidsbrist, fragmenterad vård och svårigheter att anpassa information, synliggörs den komplexitet som uppstår när personcentrering inte fullt ut kan realiseras.

3 PROBLEMFORMULERING

Trots att kunskapen om genetiska riskfaktorer för bröst- och äggstockscancer ökat avsevärt, särskilt efter upptäckten av mutationer i BRCA-generna, är förståelsen för hur kvinnor upplever och hanterar livet med en mutation i BRCA1 eller BRCA2 fortfarande begränsad. Tidigare forskning har främst fokuserat på de medicinska och genetiska aspekterna, medan de psykosociala och existentiella dimensionerna av kvinnors erfarenheter har fått mindre uppmärksamhet. För sjuksköterskan, vars professionella ansvar är att främja hälsa, lindra lidande och ge stöd i komplexa vårdsituationer, är det av stor betydelse att förstå dessa upplevelser. En fördjupad kunskap om kvinnors erfarenheter av att leva med BRCA-mutation kan bidra till att utveckla ett mer personcentrerat och evidensbaserat stöd inom omvårdnaden.

4 SYFTE

Syftet med studien är att belysa kvinnors upplevelser av att leva med en BRCA-mutation.

5 METOD

För att uppfylla studiens syfte användes en litteraturöversikt. Den genomfördes som en integrerande sammanställning av kvalitativ forskning, inspirerad av metasyntes enligt Fribergs femstegsmetod (Friberg, 2022a). Denna metod valdes eftersom den ger en tydlig och systematisk struktur för analys av kvalitativ data. Kvalitativa artiklar valdes då de belyser upplevelser och erfarenheter hos deltagare (Henricson & Billhult, 2023). Valet av kvalitativ forskning motiverades även av att den möjliggör en fördjupad förståelse av det studerade fenomenet och därigenom ger insikt i kvinnors subjektiva upplevelser av att leva med BRCA-mutation.

5.1 URVAL

För att tydligt avgränsa urvalet till relevanta artiklar användes inklusions- och exklusionskriterier. Dessa kriterier säkerställde att endast studier som var relevanta för det aktuella fenomenet inkluderades medan övriga sorterades bort (Friberg, 2022b). Inklusionskriterierna var att artiklarna skulle vara publicerade i vetenskaplig tidskrift, ha en kvalitativ ansats samt vara publicerade under tidsperioden 2013–2025. Artiklarna skulle vara skrivna ur patientens perspektiv för att uppfylla litteraturöversiktens syfte. Studierna skulle vara Peer reviewed, vilket Östlundh (2022) beskriver som en garanti för att artiklarna är granskade av experter inom ämnet, innan de kan bli publicerade i vetenskapliga tidskrifter. Samtliga artiklar var skrivna på engelska, detta för att enligt Östlundh (2022) publiceras majoriteten av vetenskapliga artiklar på engelska, vilket ökar sannolikheten för att erhålla fler träffar vid informationssökning. Deltagarna i artiklarna skulle vara över 18 år och födda som kvinnor samt identifiera sig som kvinna. Kvinnorna skulle bära på en mutation i BRCA1 eller BRCA2.

Exklusionskriterier var studier som inkluderade/gjordes på män, icke biologiskt födda kvinnor samt kvinnor med BRCA1 eller BRCA2 som hade utvecklat bröst- eller äggstockscancer. Review artiklar exkluderas också eftersom de inte passar den valda metoden.

5.2 DATAINSAMLING

Resultatet av litteraturöversikten grundar sig i 11 kvalitativa artiklar som systematiskt söktes upp i databaserna PubMed och Cinahl samt genom manuella sökningar. Stor vikt lades vid att välja databaser som var relevanta för studiens syfte och forskningsområde. De nämnda databaser är relevanta då de publicerar kvalitetsgranskad forskning samt vetenskapliga publikationer inriktade på omvårdnadsvetenskap samt även medicin och hälsa (Östlundh, 2022). Genom att ange inklusionskriterier och formulera söksträngar med sökord som ”brca1”, ”brca2”, ”brca1/2”, ”lived experience”, ”coping” och ”gene mutation” gjordes efter genomgång av sökträffarnas abstract ett urval av artiklar, vilka redovisas i bilaga 1.

Utöver dessa metodiska sökningar gjordes även manuella sökningar för att täcka in mer material. Ytterligare artiklar identifierades genom att granska databasernas förslag på liknande studier i databaserna Cinahl samt PubMed. Söksträngar utan fördefinierade inklusionskriterier användes samt genomgång av referenslistor i relevanta översiktsartiklar gällande kvinnors upplevelse av att leva med mutation i BRCA. Dessa artiklar återfanns i andras examensarbeten i databasen DIVA portal, som belyser syftet med denna studie. Sökningar med användning av trunkering ("*") har använts för att inkludera olika böjningsformer av valda sökord och därmed bredda sökresultatet. Även boolesk söklogik (t.ex. "OR" och "AND") tillämpades, både självständigt samt i kombination med trunkering, för att strukturera och vidga sökningen av relevanta artiklar till den aktuella studien (Östlundh, 2022). Därefter kvalitetsgranskades de valda artiklarna enligt Fribergs granskningsmall för kvalitativa artiklar (Friberg, 2022c), se bilaga 2. Kvalitetsgranskningen gjordes för att säkerställa att artiklarna var av god kvalitet, var peer-reviewed samt var etiskt genomförda, redovisas i bilaga 3.

5.3 ANALYS

Med stöd av Fribergs femstegsmetod har de 11 artiklarna analyserats (Friberg, 2022a). I första steget lästes de valda artiklarna samt artiklarnas resultatdel flertalet gånger. Detta för att få en överblick och förståelse över vad varje artikel handlade om. I steg två identifierades nyckelfynd från varje artikels resultat, som noggrant plockades ut genom att ha ett starkt fokus på studiens syfte som var kvinnans upplevelser med att leva med BRCA-mutation. I steg tre gjordes en sammanställning av varje artikels nyckelfynd i en tabell. Tabellen gav en översikt av materialet och gjorde att nyckelfynden kunde relateras till varandra. I steg fyra överblickades artiklarnas likheter samt skillnader, för att skapa övergripande teman. Genom noggranna överväganden av dessa teman kunde de mest centrala och framträdande upplevelserna bland kvinnorna tydliggöras. I steg fem sammanställdes materialet som valts ut där fyra nya teman slutligen identifierades och grundade studiens resultat.

5.4 ETISKA ÖVERVÄGANDEN

I arbetet med att ta fram litteraturöversikten har hänsyn tagits till flera etiska aspekter. Alla artiklar som valdes har godkänts av en etisk kommitté och följer därmed riktlinjer för forskningsetik, vilket säkerställer att deltagarnas rättigheter och integritet har respekterats (Kjellström, 2023). Stor vikt har lagts vid att minska risken för plagiat genom att bygga en stabil kunskapsgrund baserad på ett källkritiskt arbetssätt. På så sätt har författarna kunnat formulera egna redovisningar av det aktuella ämnet. Samtidigt har en noggrann referenshantering tillämpats för att redovisa vart informationen kommer ifrån genom att följa apa-manualen. Detta har förhindrat risk för både medvetet och oavsiktligt plagiat.

Noggrann referenshantering har varit central för att stärka arbetets trovärdighet och akademiska grund.

Reflektion kring förförståelse har också varit en viktig del i arbetet, då en av författarna själv är bärare av en BRCA2-mutation. En förförståelse kan innebära både styrkor och risker. En djupare förståelse för materialet kan vara en fördel. Genom att vara medveten om förförståelse samt vara starkt kritisk genom att tydligt skilja på egna föreställningar samt erfarenheter som författarna bär med sig, minskar också risken att analysen påverkas. Därför har ett kritiskt förhållningssätt och strävan av transparens genomsyrat hela arbetet. För att ytterligare styrka trovärdigheten i arbetet, har författarna använt flera olika källor med olika perspektiv för att hindra att personliga åsikter ska styra analysen.

6 RESULTAT

Analysen resulterade i fyra teman, vilka presenteras i tabell 1. samt i löpande text.

Tabell 1. Översikt över resultatets teman

Teman
Familj och reproduktiva val – mellan oro och ansvar
Kroppens förvandling och identitetens omförhandling
Betydelsen av information och coping
Vårdens betydelse

6.1 Familj och reproduktiva val – mellan oro och ansvar

Familjebildning, att skydda familjemedlemmar och fertilitet spelade en stor roll för hur kvinnorna upplevde att leva med BRCA-mutation. Tidigare erfarenheter av cancer inom familjen väckte minnen av trauma och förstärkte känslan av ansvar gentemot kommande generationer (Dean, 2016; Leonarczyk & Mawn, 2014). Att planera för barn blev därmed inte enbart en fråga om livsplanering, utan också en strategi för att hantera sin genetiska risk. Vissa av kvinnorna beskrev ett påtryck att skaffa barn tidigare än de annars hade velat, vilket kan tolkas som en konflikt mellan egna önskningar och mutationens krav (Brunstrom et al., 2016; Glassey et al., 2018; Dean & Raucher, 2017; Leonarczyk & Mawn, 2014). Hos några av kvinnorna framkom även en särskild önskan om naturlig befruktning, vilket kan förstås som en strävan efter normalitet i en situation präglad av genetisk risk (Dean & Raucher, 2017; Adler et al., 2024).

Samtidigt framträdde familjen som både en resurs och en belastning enligt kvinnorna. Stödjande partners och närstående bidrog med trygghet i beslutsprocessen, men ärftligheten i mutationen beskrevs också som en tung börda. Enligt några av kvinnorna skapade detta en känsla av gemenskap, medan det för andra innebar distans eller konflikt inom familjen. I vissa fall tystades den genetiska risken ner genom att gömma sin smärta för andra familjemedlemmar. Genmutationen, eller cancer orsakad av den var inget man talade om. I andra fall

blev den genetiska risken en knytpunkt för en fördjupad kontakt för familjemedlemmar sinsemellan (Adler et al., 2024; Leonarczyk & Mawn, 2014; Glassey et al., 2018). Detta kan tolkas som att relationerna sattes på prov i mötet med den genetiska risken.

Kvinnorna uttryckte särskild rädsla för att insjukna, dö och lämna sina barn efter sig, eller att barnen skulle behöva uppleva deras sjukdomsresa och de påfrestningar som den kan medföra. För flera av kvinnorna blev detta en avgörande faktor i beslutet att genomgå riskreducerande kirurgi (Brunstrom et al., 2016; Dean, 2016; Meadows et al., 2018).

6.2 Kroppens förvandling och identitetens omförhandling

Individuella skillnader framkom i resultatet om hur kvinnorna hanterade sina upplevelser efter screening, då vissa av kvinnorna associerade en potentiell cancerdiagnos med en direkt dödsdom. Genetisk testning, screening samt riskreducerande operationer beskrevs som processer som påverkade kvinnors identitet och självuppfattning på flera plan. Undersökningarna, screening och uppföljningar beskrevs av kvinnorna som påtagligt ångestframkallande och osäkerheten inför resultaten kunde bli så betungande att kirurgi upplevdes som det enda sättet att återfå känslan av kontroll (Glassey et al., 2018). Kvinnorna tog ibland då snabba samt förhastade beslut gällande kirurgiska ingrepp, medan andra kvinnor förhöll sig mer avvaktande och osäkra inför kirurgi (Glassey et al., 2018; Dean, 2016).

Riskreducerande kirurgi såsom mastektomi eller borttagande av äggstockar, äggledare och livmoder, upplevdes av många kvinnor som en känsla av förändrad kroppsbild samt identitet (Dean & Rauscher, 2017; Glassey et al., 2018; Dimillo et al., 2015; Leonarczyk & Mawn, 2014; Meadows et al., 2018; Caiata-Zufferey et al., 2015; Adler et al., 2024). Den förlorade fertiliteten, genom avlägsnande av kvinnans reproduktiva organ samt att förlora förmågan att amma, genom avlägsnandet av bröstvävnad, beskrevs som en symbolisk förlust av kvinnligheten. Vissa av kvinnorna beskrev detta som att förlora en del av sig själv, genom förlusten av de kvinnliga organen samt egenbestämmandet gällande reproduktion och amning, som inte längre är en valmöjlighet efter att ha genomgått riskreducerande operationer (Adler et al., 2024; Leonarczyk & Mawn, 2014; Meadows et al., 2018). Några av kvinnorna jämförde sig med “normala” kvinnor som inte har genomgått operationer på grund av BRCA-mutation. För några av kvinnorna upplevdes beslutet kring kirurgi mer känslomässigt laddat. Vissa kände stark anknytning till sina bröst och äggstockar, vilket gjorde processen mer psykiskt och existentiellt påfrestande (Dimillo et al., 2015; Meadows et al., 2018). Samtidigt fanns det kvinnor som beskrev att deras kvinnlighet inte var beroende av kroppen, utan att

de fortfarande såg sig själva som hela och fullvärdiga, även efter riskreducerande kirurgi (Dimillo et al., 2015; Myklebust et al., 2016; Meadows et al., 2018).
Utöver de kroppsliga aspekterna beskrev vissa av kvinnorna känslor av existentiell osäkerhet, plågad av oro för framtiden och för familjens välbefinnande. Många kvinnor upplevde den förhöjda risken att utveckla cancer som en "tickande bomb". Detta skapade känslor av ångest, rädsla och osäkerhet kring framtiden, samt även en känsla av att framtiden var begränsad eller förutbestämd (Dean, 2016; Meadows et al., 2018). Många av kvinnorna upplevde ett positivt testsvar som en traumatisk brytpunkt i livet, som också fick kvinnornas självuppfattning att ändras, genom rädslan att insjukna i sjukdom och att dö en förtidig död. Samtidigt beskrev andra kvinnor att den progressiva forskningen av cancer ledde till ett nytt förhållningssätt i livet, där ett "carpe-diem"-perspektiv stärkte självkänslan och gav en känsla av mening i vardagen (Meadows et al., 2018).

6.3 Betydelsen av information och coping

Kvinnornas upplevelse av sin livssituation påverkades av vilken information de fick om BRCA-mutation och dess behandlingsalternativ. Beroende på sättet informationen förmedlades, vid vilken tidpunkt, hur stor omfattning, och av vem, upplevde kvinnorna informationen både som styrkegivande och belastande. Individuella skillnader mellan kvinnorna som ålder, farhågor och föräldraskap påverkade hur de copade med informationen och risken för cancer (Glassey et al. 2018; Leonarczyk & Mawn, 2014; Caiata-Zufferey et al., 2015; Dean, 2016).

Information upplevdes som positiv av kvinnorna när den var detaljerad, kontinuerlig och individuellt anpassad. Särskilt framhölls vikten av att få relevant information tidigt, i samband med diagnosen. Kvinnorna beskrev att informationen på så vis kunde omvandlas till kunskap som gav dem en kontroll över de aspekter av sin livssituation som var hanterbara, exempelvis som familjeplanering och riskreducerande kirurgi (Leonarczyk & Mawn; Boumis & Dean, 2023; Brunstrom et al., 2016; Adler et al., 2024).

En särskilt stödjande form av informationsutbyte var kontakt med andra kvinnor i liknande situation, antingen genom stödgrupper eller via onlineforum. Gemenskapen möjliggjorde interaktion med andra kvinnor som delade samma erfarenheter eller livssituation som de själva, och flera beskrev en känsla av "systerskap" som motverkade ensamhet. Det utbyttes emotionellt stöd och praktiska råd mellan kvinnorna, vilket dem upplevde som betryggande (Myklebust et al., 2016; Boumis & Dean, 2023; Leonarczyk & Mawn, 2014; Meadows et al., 2018). I kontrast till denna positiva upplevelse av ett delat informationsutbyte kände en andra kvinnor rädsla inför att dela med sig av information och sina känslor inför den till andra. Detta gällde främst inför kollegor, eller familj som inte bar på BRCA-mutation. I dessa sammanhang uttryckte kvinnorna oro över att

mötas av medlidande eller oförståelse, och föredrog därför att bearbeta sin nya identitet mer privat (Adler et al., 2024; Dimillo et al., 2015).

Informationen kunde även upplevas som negativ av kvinnorna när den var otillräcklig, oklar, överväldigande, skrämmande och isolerande (Meadows et al., 2018; Caiata-Zufferey et al., 2015; Leonarczyk & Mawn, 2014; Myklebust et al., 2016; Dean & Rauscher, 2017). För dessa kvinnor var informationen ett smärtsamt medvetandegörande om livets ovisshet, känslomässiga långtidseffekter som var större än kvinnorna hade förväntat sig vid diagnosbeskedet. Bärande av information samtidigt som de upplevde brist på de stora svaren blev tillslut ohanterligt (Leonarczyk & Mawn, 2014; Boumis & Dean, 2023; Dean, 2016; Brunstrom et al., 2016; Meadows et al., 2018).

Oavsett om informationen upplevdes som positiv, neutral eller negativ ledde den enligt kvinnorna till att de blev mer proaktiva i sin känslobearbetning och sitt beslutsfattande genom att använda sig av olika copingstrategier. Dessa var problemfokuserade, emotionellt fokuserade eller meningsfokuserade, och kvinnorna balanserade mellan framförallt logiska och emotionella faktorer i sitt beslutsfattande. Att testa sig, genomgå profylaktisk kirurgi och screening var problemfokuserade copingstrategier som syftade till att eliminera hot och förändra situationen. Emotionellt fokuserade copingstrategier som beskrevs var sökandet och värdesättandet av systerskap och erfarenhetsutbyte med andra som delade samma situation som de själva, vilket gav ökat välbefinnande och minskad isolering, enligt kvinnorna (Myklebust et al., 2016; Leonarczyk & Mawn, 2014; Meadows et al., 2018; Boumis & Dean, 2023; Brunstrom et al., 2016;).

Kvinnorna beskrev en aspekt av bärarskapet som oförändbar, trots aktiva handlingar från deras sida. I dessa fall fick de istället förändra sin egen livssyn och i viss mån identitet, för att anpassa sin inställning till bärarskap av BBRCA-mutationen. Genom att medvetet fokusera på att leva i nuet, kunde vardagen uppskattas och värderas med hjälp av en meningsfokuserad copingstrategi. Det blev ett nytt sätt att förhålla sig till den risk och osäkerhet som det innebär att leva med BRCA-mutation (Adler et al, 2019; Brunstrom et al., 2016; Meadows et al., 2018).

En ytterligare aspekt som spelade roll för kvinnornas tillgång till information och copingförmåga hade en socioekonomisk grund. Enligt kvinnorna påverkade faktorer som tillgång till tid och ekonomiska medel att söka information. En del hade inte råd att köpa information om BRCA-mutation i form av vetenskapliga artiklar, och de oroade sig över vad som täcktes av försäkringen. Beroende på deras geografisk placering i förhållande till specialistvård var tillgången till stöd och information ojämlik (Leonarczyk & Mawn, 2014; Boumis & Dean, 2023; Caiata-Zufferey et al., 2015). Sammantaget upplevde kvinnorna att copa med information om BRCA-mutationen var en livslång riskbalansanalys, där beslut både kunde

grundas i en plikt gentemot familjen och i en önskan att leva fullt ut i nuet. Denna process krävde kontinuerligt informationsutbyte och stöd över tid (Glassey et al., 2018; Brunstrom et al., 2016; Dean & Raucher, 2017; Leonarczyk & Mawn, 2014; Boumis & Dean, 2023; Meadows et al., 2018).

6.4 Vårdens betydelse

Kvinnor med en BRCA-mutation upplever flera betydande utmaningar i mötet med vården. Många beskrev att de upplevde att sjuksköterskan hade bristande kunskap och medvetenhet om BRCA, vilket skapade osäkerhet och fick vissa kvinnor att ifrågasätta sjuksköterskans kompetens (Boumis & Dean, 2023). Bristen på centraliserad information och tydliga vårdvägar framhölls som särskilt problematisk. Detta ledde till att många kvinnor själva tog ansvar för att söka information och förklara sin situation för sjuksköterskan, trots att de önskade rekommendationer och handlingsplaner. Detta upplevdes som en belastning och hinder i beslutsprocessen gällande screening och riskreducerande kirurgi (Boumis & Dean, 2023; Leonarczyk & Mawn, 2014; Meadows et al., 2018; Caiata-Zufferey et al., 2015; Myklebust et al., 2016).

Vården upplevdes ibland som fragmenterad och bristfälligt koordinerad, mellan olika aktörer. Variationer i rutiner och arbetssätt mellan vårdinrättningar och specialistgrupper skapade förvirring och osäkerhet hos kvinnorna. Vid uppföljning krävdes ofta samarbete och insatser mellan flera professioner, vilka kvinnorna upplevde inte alltid delade samma syn på genetisk risk och dess hantering. Några kvinnor upplevde att deras genetiska risk bedömdes som mindre prioriterad, då vårdgivare klassificerade dem som ”icke-akuta fall”. Denna klassificering uppfattades som en brist på omtanke och engagemang från vårdens sida. Upplevelsen framträdde särskilt tydligt i mindre orter, där tillgången till specialistvård var begränsad (Caiata-Zufferey et al., 2015: Leonarczyk & Mawn, 2014).

En framträdande upplevelse hos kvinnorna var känslan av påtryckningar från vården gällande riskreducerande operationer och familjeplanering. Vårdpersonal gav ofta starka rekommendationer om tidpunkt för operationer och barnafödande, vilket skapade stress och ibland rädsla enligt kvinnorna (Boumis & Dean, 2023; Dean & Rauscher, 2017; DiMillo et al., 2015; Glassey et al., 2018). Många kvinnor upplevde att vårdgivare använde mjuka övertalningsstrategier eller framställde riskstatistik på ett sätt som förstärkte känslan av tvång. Kvinnorna uppgav att de fick motstridig eller ofullständig information, vilket ledde till uppskjutna eller ändrade beslut om riskreducerande operationer. I vissa fall upplevde kvinnorna att vårdpersonal motsatte sig deras önskemål eller inte inkluderade dem i beslutsprocessen (Boumis & Dean, 2023; Dean & Rauscher, 2017; DiMillo et al., 2015; Glassey et al., 2018; Caiata-Zufferey et al., 2015; Meadows et al., 2018).

Beslutsprocessen beskrevs av kvinnorna som en dynamisk resa som förändrades över tid, påverkad av ålder, livssituation och personliga prioriteringar (Leonarczyk & Mawn, 2014). Många kvinnor framhöll att ett positivt beslutsfattande krävde en balans mellan professionell vägledning och kvinnans egna preferenser. Tillgång till kunnig och lyhörd vård, präglad av kontinuerlig dialog, tydlig kommunikation och respekt för autonomi, framhålls som centralt för ett stödjande beslutsfattande (Leonarczyk & Mawn, 2014; Meadows et al., 2018; Adler et al., 2024).

6.5 RESULTATSAMMANFATTNING

Kvinnor med BRCA-mutation beskrev ett liv präglat av en ständig balans mellan ansvar, oro och behovet av kontroll. Familj, reproduktiva val och tidigare erfarenheter av cancer i familjen påverkade både beslut och barnafödande samt beslut om riskreducerande kirurgi, där familjen kunde fungera både som stöd men för andra också känslan av belastning. Screening och riskreducerande kirurgi påverkade kvinnornas identitet och kroppsbild, vilket väckte känslor av ångest, förlust och osäkerhet men också styrka och mening. Kunskap och stöd från både vården och andra kvinnor i liknande situation var central för att hantera situationen, medan bristande information och vårdstruktur skapade känslor av osäkerhet hos kvinnorna. Ett respektfullt bemötande och delaktighet i besluten framhölls som avgörande för att hantera den genetiska risken och känna kontroll över livssituationen.

7 DISKUSSION

7.1 METODDISKUSSION

Metoden som användes för denna litteraturöversikt var integrerande sammanställning av kvalitativ forskning inspirerad av metasyntes. Metoden bedömdes som lämplig för uppsatsens syfte, eftersom den gav en djupare förståelse av upplevelser, erfarenheter, förväntningar och behov (Friberg, 2022a).

En styrka med metoden var att den skapade en sammansatt kunskap om kvinnors upplevelse av att leva med BRCA-mutation. Dock är inte resultatet helt generaliserbart eftersom det studerade fenomenet är en mycket specifik gren inom förebyggande onkologi, som dessutom påverkar många aspekter av kvinnans upplevelse.

Ett kritiskt värderande förhållningsätt användes i urval och analys, genom att använda inklusions- och exklusionskriterier för att säkerställa att de analyserade artiklarna handlade det studerade fenomenet. BRCA-genen upptäcktes först på 1990-talet, och upplevelser av att leva med BRCA-mutation är därför relativt outforskat. Genom att välja tidsperioden 2013-2025 säkerställdes att tillräckligt med material kunde inkluderas i litteraturöversikten för att öka tillförlitligheten (Bröstcancerförbundet, 2024). Artiklarna som valdes skulle vara skrivna på engelska, då majoriteten av vetenskapliga artiklar är skriva på engelska (Östlundh, 2022), samt att engelska är ett språk som författarna har god förståelse för. Dock för att säkerhetsställa en korrekt förståelse av artiklarnas innehåll användes översättningsverktyg, tex Google Translate. Valet av databaserna PubMed samt CINAHL motiveras av deras relevans och täckningsgrad inom det medicinska och omvårdnadsrelaterade forskningsfältet. Utöver de systematiska databassökningarna, gjordes manuella sökningar genom granskning av referenslistor och relevanta översiktsartiklar. Detta möjliggjorde att flera artiklar kunde identifieras som inte framkom i databassökningarna. En nackdel med manuella sökningar är att de kan minska studiens reproducerbarhet, eftersom det blir svårare för läsaren att upprepa sökningen och identifiera samma artiklar.

Det valdes att inte göra någon geografisk avgränsning på grund av att författarna noterade under litteratursökningen att det fanns begränsat med forskning om upplevelsen av att leva med en BRCA-mutation. Review artiklar exkluderades eftersom de inte passar för den valda metoden.

En svaghet med den valda metoden är att det inte går att värdera evidensen för resultatet ur kvalitativa studier på samma sätt som kvantitativa studier. Valet av metod kan ändå motiveras av att kunskap om sammanvägda subjektiva upplevelser är värdefullt som en vägledning i det kliniska arbetet snarare än en definition av rätt och fel. Det handlar om att hitta riktningar och förhållningsätt som uppfyller kraven på en god vård.

För att stärka resultatets pålitlighet har sökstrategi noggrant redovisats så att läsaren ska kunna följa processen. Resultatets bekräftelsebarhet kunde stärkas genom att analysen av nyckelfynd och sedan syntetisering av resultatets teman kontinuerligt diskuterades i en öppen dialog av författarna. På så sätt kunde flera nyanser i nyckelfynden fångas upp under författarnas dialog, samtidigt som syntetiseringen förankrades i faktiska fynd från artiklarna.

Författarnas förförståelse till det studerade ämnet, särskilt då en av författarna är bärare av en BRCA2-mutation, kan både berika och påverka resultatet. En djupare insikt i ämnet kan bidra med en mer nyanserad analys, men riskerade samtidigt att färga tolkningen av dennes egna upplevelser. Genom att medvetet reflekterat, kritiskt granskat samt användandet av flera artiklar med olika perspektiv, har författarna strävat efter att minimera negativ påverkan och stärka arbetets trovärdighet.

7.2 RESULTATDISKUSSION

I temat ”Familj och reproduktiva val – mellan oro och ansvar” visar resultatet att kvinnor med BRCA-mutation upplevde att familj och fertilitet starkt påverkade deras livsval. Barnplanering blev både ett sätt att ta ansvar för framtida generationer och hantera den genetiska risken, samtidigt som en inre konflikt uppstod mellan personliga önskningar och mutationens krav. Familjen erbjöd både stöd och trygghet men påminde också om ärftlighet och sjukdom, och rädsla för att bli sjuk eller lämna sina barn påverkade beslutet om riskreducerande kirurgi (Dean, 2016; Leonarczyk & Mawn, 2014; Brunstrom et al., 2016; Glassey et al., 2018; Dean & Raucher, 2017; Adler et al., 2024; Meadows et al., 2018). Den inre konflikten som många kvinnor upplever mellan sina egna önskningar och mutationens krav kan förstås som en del av den sårbarhet som följer efter beskedet om bärarskapet, och som initierar transitionen, det vill säga kan ses som en kritisk punkt i övergången mellan att vara frisk till sjuk. Detta går i linje med Meleis transitionsteori (L. Schumacher & Meleis, 1994; Meleis et al., 2000) som beskriver en transition som en process där identitet, roller och relationer förändras och där individen gradvis anpassar sig till nya livsvillkor genom adaption (Berman & Snyder, 2014). För dessa kvinnor kan processen innebära att omvärdera drömmar om moderskap och framtid, samtidigt som rädsla att föra mutationen vidare förstärker känslor av ansvar och skuld, vilket i sin tur kan påverka beslut om barnafödande och riskreducerande kirurgi. Sjuksköterskan bör då uppmärksamma kvinnans inre konflikt, känslor av ansvar och skuld samt erbjuda möjlighet till samtal. Genom att kombinera informativt och emotionellt stöd kan sjuksköterskan stärka kvinnans delaktighet och trygghet i beslut om barnafödande och riskreducerande kirurgi.

Att utveckla strategier för coping som möjliggör acceptans av den nuvarande livssituationen kan ha positiva effekter på både hälsa, personlig utveckling och den

nya identiteten (Dev et al., 2024; Trudel-Fitzgerald et al., 2022; Berman & Snyder, 2014). När familjen samtidigt fungerar som både stöd och belastning kan kvinnans förmåga att hantera förändringar påverkas, vilket understryker behovet av ett personcentrerat förhållningssätt. Enligt McCormack och McCance (2006) innebär personcentrerad vård att patienten ses som en aktiv partner i sin egen vård och att sjuksköterskan bygger vårdrelationen på respekt, ömsesidigt förtroende och partnerskap. I detta sammanhang kan sjuksköterskan, genom evidensbaserade omvårdnadsåtgärder, stödja kvinnan i beslutsprocesser, exempelvis via samtal om oro, familjens roll och framtidsplanering (Svensk sjuksköterskeförening, 2024). Genom att sätta patienten i centrum och möta kvinnans emotionella och praktiska behov, kan sjuksköterskan bidra till ökad autonomi, stärka beslutsförmågan och utveckling av strategier för acceptans.

I temat "Kroppslig förvandling och identitetens omförhandling" visar resultatet en tvådelad upplevelse av kvinnornas kroppsbild efter genomgången riskreducerande kirurgi. Biologiskt kännetecknas kvinnokroppen av två X-kromosomer, bröst, livmoder, äggstockar, äggledare samt en hormonell funktion som möjliggör befruktning och amning (Borgfeldt et al., 2019). Efter riskreducerande kirurgi sker en kroppslig förändring. Särskilt genom mastektomi, då bröstvävnaden avlägsnas och blir den kroppsligt synliga förändringen. Genom kirurgiskt avlägsnande av äggstockar och äggledare, sätts kvinnan ofrivilligt i klimakteriet då rubbningar sker hormonellt genom borttagandet av äggstockarna (Finch et al., 2012). Flera av kvinnorna beskrev att de, efter riskreducerande kirurgi, upplevde känslan av förlust av kvinnlighet samt en förändrad identitetsbild (Dean & Rauscher, 2017; Glassey et al., 2018; Dimillo et al., 2015; Leonarczyk & Mawn, 2014; Meadows et al., 2018; Caiata-Zufferey et al., 2015; Adler et al., 2024). Samtidigt framkom det att vissa kvinnor inte delade denna upplevelse, utan upplevde sig fortsatt fullvärdiga och "hela" trots att de genomgått riskreducerande kirurgi (Dimillo et al., 2015; Myklebust et al., 2016). Samhälleliga normer kring hur kvinnor förväntas se ut och de krav som ställs för att bli accepterade (Folkhälsomyndigheten, 2022; Karolinska Institutet, 2025; Jämställdhetsmyndigheten, 2023), kan bidra till att förklara varför kvinnorna upplever motstridiga känslor efter riskreducerande kirurgi. Dessa normer kan påverka i vilken utsträckning kvinnlighet kopplas till kroppsliga attribut som bröst och reproduktionsorgan, vilket i sin tur kan påverka hur kvinnor upplever sin identitet efter ingreppen. För att stödja kvinnorna i denna komplexa balansgång är det av stor betydelse att sjuksköterskor tillämpar en personcentrerad vård där kvinnans värderingar, erfarenheter och individuella behov står i fokus. Detta inkluderar även att beakta de psykiska, sociala samt kulturella dimensionerna i mötet med kvinnorna (Ekman et al., 2021; McCormack & McCance, 2006; Centrum för personcentrerad vård, 2025; Vetenskapsrådet, 2023; Karolinska Institutet, 2025; Jämställdhetsmyndigheten, 2023).

För många av kvinnorna blev det centralt att väga den medicinska nyttan med riskreducerande kirurgi mot de psykosociala och existentiella konsekvenserna

(Regionala cancercentrum i samverkan, u.å; Metcalfe et al., 2024). Vidare behöver sjuksköterskan inte bara ge korrekt och relevant information till kvinnorna, utan också tillgodose deras psykosociala behov under beslutsprocessen. Sjuksköterskor bör beakta att varje kvinna är unik och har individuella värderingar och prioriteringar vid beslut gällande riskreducerande operationer (Jeffers et al., 2014; Johns et al., 2015; Shapira et al., 2018; Svensk sjuksköterskeförening, 2024).

I temat ”Betydelsen av information och coping” visar resultatet att kvinnorna använde kvinnorna sig av copingstrategier som adresserade både beslutsfattande, informationsbärande och emotionell hantering (Myklebust et al., 2016; Leonarczyk & Mawn, 2014; Meadows et al., 2018; Boumis & Dean, 2023; Brunstrom et al., 2016; Adler et al., 2024). Dock gavs en begränsad insyn i hur dessa copingstrategier togs i uttryck rent konkret i kvinnornas vardag, eller vilka faktorer som påverkade valet av strategi. Detta belyser behovet av vidare forskning som fokuserar på vilka copingstrategier som är lämpliga för att hantera existentiell osäkerhet och vad som skapar mening i ett bärandeskap av BRCA-mutation. En utmärkande positiv, meningsfokuserad copingstrategi var dock kontakt med andra kvinnor i liknande situation, genom stödgrupper eller onlineforum. Denna gemenskap skapade en känsla av systerskap och gav känslomässigt och praktiskt stöd (Myklebust et al., 2016; Boumis & Dean, 2023; Leonarczyk & Mawn, 2014; Meadows et al., 2018). Detta stärks av tidigare forskning som visar att gruppsessioner och onlineforum kan förbättra patientens kunskap, psykosociala funktion och i vissa fall minska lidande och depressioner (Boghosian et al., 2021).

Vidare visade resultatet att kunskap om existentiell osäkerhet är relevant för sjuksköterskan (Dean, 2016; Dimillo et al., 2015; Meadows et al., 2018). Detta eftersom sjuksköterskans professionella ansvar är att möta patienter på ett holistiskt sätt som beaktar deras livsvärld (Morgan & Yoder, 2011; ”Holistic nursing", u.å; Svensk Sjuksköterskeförening et al. 2019; Högskolan i Skövde, 2017). Förutom att ta ett individuellt ansvar som sjuksköterska för den egna kunskapsutvecklingen inom detta område krävs att vården som organisation ger utrymme för den vårdkvalitet som lagen förordar (McCormack & McCance, 2006). Detta är ett problemområde inom hälso- och sjukvården, där utmaningen enligt sjuksköterskor är tidsbrist i patientmötet, brist på kontinuitet och begränsade strukturella resurser för att utföra personcentrerad vård (Dason et al., 2022). Ett steg i ledet för sjuksköterskan att säkerställa en god vård som tar hänsyn till den existentiella dimensionen, är därför att ställa krav på arbetsgivaren till att medverka till ett arbetssätt som underlättar planering, utförande och kvalitetssäkring av en personcentrerad vård. Detta är också ett exempel på systematiskt förbättringsarbete som är sjuksköterskans ansvar enligt kompetensbeskrivningen för legitimerad sjuksköterska (Vårdhandboken, 2023a; Svensk sjuksköterskeförening, 2021; SFS 2017:30; Svensk sjuksköterskeförening, 2024).

I temat ”Vårdens betydelse” framgår det tydligt att kvinnor som är bärare av en mutation i BRCA upplever flera utmaningar i mötet med vården, särskilt gällande bristande kunskap, otydlig information och hinder i beslutsprocessen (Boumis & Dean, 2023; Leonarczyk & Mawn, 2014; Meadows et al., 2018; Caiata-Zufferey et al., 2015; Myklebust et al., 2016). Detta tyder på att det fortfarande finns brister i hur vården anpassar kommunikationen och stödet till dessa kvinnors behov. I kontrast till tidigare forskning där det framhålls att sjuksköterskan bör ha förmåga att förmedla korrekt och relevant information samt erbjuda stöd i beslutsprocessen (Jeffers et al., 2014; Shapira et al., 2018). Resultatet indikerar på att dessa riktlinjer inte alltid tillämpas i praktiken. Detta stärks av aktuell forskning som visar att behovet av personcentrerad vård av kvinnor med BRCA är större än dess faktiska implementering (Witte et al., 2025). En möjlig förklaring till detta kan vara att många sjuksköterskor har mindre kompetens inom området, som då gör att behovet av förbättrad utbildning och förbättrade riktlinjer behövs, för att kunna möta dessa kvinnors behov på ett informativt och stödjande sätt.

En annan framträdande upplevelse var att kvinnorna kände påtryckningar från vården gällande beslut om riskreducerande operationer och familjeplanering, samt att de upplevde att övertagningsstrategier användes i dessa sammanhang (Boumis & Dean, 2023; Dean & Rauscher, 2017; DiMillo et al., 2015; Glassey et al., 2018; Caiata-Zufferey et al., 2015; Meadows et al., 2018). Detta bidrog till att kvinnorna upplevde att de inte blev inkluderade i beslutsprocessen och gav upphov till känsla av tvång. Sjuksköterskor bör arbeta utifrån ett personcentrerat förhållningssätt, där förståelse för patientens livsvärld, delaktighet och autonomi beaktas (Svensk sjuksköterskeförening, 2024; Högskolan i Skövde, 2017; Willman, 2022). När vården präglas av påtryckningar riskeras detta förhållningssätt att hindras, vilket kan leda till osäkerhet, minskat förtroende och en känsla av förlorad egenmakt hos kvinnan. Detta motsäger sig mot hälso- och sjukvårdslagen (SFS 2017:30. Kap. 5. 1§) och personcentrerad vård som betonar patientens rätt till självbestämmande och delaktighet. Detta blir särskilt problematiskt för dessa kvinnor, då beslut om riskreducerande åtgärder kräver både information och utrymme för reflektion. Som tyder på att sjuksköterskan inte enbart ska informera utan också skapa en dialog med kvinnan för att stödja hennes reflektion och beslutsfattande.

7.3 KONKLUSION

Kvinnornas upplevelse av att leva med en BRCA-mutation präglas av en ständig balansgång av ansvar, oro och behov av kontroll. Den genetiska risken påverkar kvinnans identitet, kropp och livsval, där familjebildning står i fokus. För att hantera den existentiella osäkerheten vilar ett stort ansvar på vården att informera kvinnan så att hon kan omvandla informationen till kunskap. Dock riskerar kvinnornas delaktighet och förtroende för vården att äventyras då de upplever påtryckningar från vården. En personcentrerad och lyhörd vård, med respekt för kvinnans självbestämmande, är därför central för att främja trygghet,

meningsskapande och egenmakt i mötet med den genetiska risken. Att det är en komplex patientgrupp att vårda lyfter studiens relevans.

7.4 KLINISKA IMPLIKATIONER OCH FÖRSLAG TILL UTVECKLING AV ÄMNET

I samtliga teman som identifierades i denna litteraturöversikt kunde känslan av osäkerhet ses som en röd tråd. Osäkerheten var inte kopplad endast till själva diagnosen eller det medicinska utfallet av den, utan omfattade en förändrad upplevelse av den egna identiteten och förhållningsättet till livet. Detta stärks av Getachew-Smith et al (2020) som visar att friska kvinnor med BRCA-mutation tolkar och omfamnar sin nya identitet på ett antingen accepterande, avvisande eller ambivalent sätt, vilket tyder på osäkerheten som dessa kvinnor upplever är av existentiell typ. Den handlar om att finnas till, vad som är meningsfullt och förhållandet till framtiden. Existentiell osäkerhet är inte ett unikt fenomen hos patientgruppen friska kvinnor med BRCA, utan förekommer ofta både i vårdvetenskaplig forskning och i andra patientgrupper. Trots detta saknas en tydlig definition av begreppet existentiell osäkerhet (Dwan & Willig, 2021). Arbetet med litteraturstudien har därmed skapat en mer nyanserad bild av en mångdimensionell situation, vilket har ett stort värde för omvårdnadens grunder även i andra sammanhang. Därför är ett förslag på klinisk implikation inom detta område utbildning i existentiell hälsa och existentiella samtal, inte bara i relation till sjukdom och palliativ vård utan som ett sätt att stödja friska individer till att hantera existentiella frågor och känslor i deras vardag.

8 REFERENSER

* Artiklar som ingår i resultatet

*Adler, J. M., Hesse-Biber, S., Seven, M., Dwyer, A. A, (2024). "Identity theft" in *BRCA1/2*: impact of positive genetic test results and risk-reducing interventions. *Frontiers in Genetics, 15*(1664-8021), 1380637. https://doi.org/10.3389/fgene.2024.1380637

Berman, A. & Snyder, S. (2014) Sjuksköterskans omvårdnadskunnande en praktisk och teoretisk handbok (B. Klang., & I. Thorell-Ekstrand Övers.; 9th ed.) Pearson education inc. (Originalarbete publicerat 2012)

Boghosian, T., McCuaig, J. M., Carlsson, L., Metcalfe, K. A., & Bazan, V. (2021). Psychosocial Interventions for Women with a BRCA1 or BRCA2 Mutation: A Scoping Review. *Cancers*, *13*(7), 1486. https://doi-org.libraryproxy.his.se/10.3390/cancers13071486

Borgfeldt, C., Sjöblom, I., Strevens, H. & Wangel, A-M. (2019). *Obstretik och gynekologi - För sjuksköterskor* (5:e uppl.). Studentlitteratur.

*Boumis, J. K. & Dean, M. (2023). The BRCA1/2 Previvor Information Journey: Understanding What Helps or Hinders. *Health communication, 39*(10), 1942–1954. https://doi.org/10.1080/10410236.2023.2248677

*Brunstrom, K., Murray, A., & McAllister, M. (2016). Experiences of Women Who Underwent Predictive BRCA 1/2 Mutation Testing Before the Age of 30. *Journal of genetic counseling*, *25*(1), 90–100. https://doi.org/10.1007/s10897-015-9845-5

Bröstcancerförbundet. (2019a, 20 jun). *Växande kunskap om det dolda arvet*. Hämtad 28 april, 2025 från https://brostcancerforbundet.se/aktuellt/vaxande-kunskap-om-det-dolda-arvet/

Bröstcancerförbundet. (2019b, 28 jun). *Ärftlighetsutredning*. Hämtad 28 april, 2025 från https://brostcancerforbundet.se/aktuellt/arftlighetsutredning/

Bröstcancerförbundet. (2024). *Ärftlighet och bröstcancer*. Hämtad 16 april, 2025, från https://brostcancerforbundet.se/wt/documents/1964/%C3%84rftlighet_och_br%C3%B6stcancer.pdf

Bröstcancerförbundet. (2025, 14 april). *Ärftlighet*. Hämtad 16 april, 2025, från https://brostcancerforbundet.se/om-brostcancer/vad-ar-brostcancer/arftlighet/

Bäcklund, J., & Sandgren, M., & Åhsberg, K. (2022). Bröst- och plastkirurgi. I Kumlien, C & Rydstedt, J. (Red.), *Omvårdnad & Kirurgi* (Uppl. 3). Studentlitteratur.

*Caiata-Zufferey, M., Pagani, O., Cina, V., Membrez, V., Taborelli, M., Unger, S., Murphy, A., Monnerat, C., & Chappuis, P. O. (2015). Challenges in managing genetic cancer risk: a long-term qualitative study of unaffected women carrying BRCA1/BRCA2 mutations. *Genetics in medicine: official journal of the American College of Medical Genetics*, *17*(9), 726–732. https://doi.org/10.1038/gim.2014.183

Cancerfonden. (2024, 11 oktober). *Bröstcancer och ärftlighet*. Hämtad 16 april, 2025, från https://www.cancerfonden.se/om-cancer/cancersjukdomar/brostcancer/arftlighet

Centrum för personcentrerad vård. (2025, 7 maj). *Om personcentrerad vård*. Hämtad 20 september, 2025, från https://www.gu.se/gpcc/om-personcentrerad-vard

Dason, E. S., Drost, L., Greenblatt, E. M., Scheer, A. S., Han, J., Sobel, M., Allen, L., Jacobson, M., Doshi, T., Wolff, E., McMahon, E., & Jones, C. A. (2022). Providers' perspectives on the reproductive decision-making of BRCA-positive women. *BMC Women's Health*, *22*(1), 1–10. https://doi-org.libraryproxy.his.se/10.1186/s12905-022-02093-2

*Dean, M. (2016). "It's not if I get cancer, it's when I get cancer": BRCA-positive patients' (un)certain health experiences regarding hereditary breast and ovarian cancer risk. *Social Science & Medicine*, *163*, 21–27. https://doi.org/10.1016/j.socscimed.2016.06.039.

*Dean, M., & Rauscher, E. (2017). "It was an Emotional Baby": Previvors' Family Planning Decision-Making Styles about Hereditary Breast and Ovarian Cancer Risk. *Journal of Genetic Counseling*, *26*(6), 1301–1313. https://doi.org/10.1007/s10897-017-0069-8

Dev, R., Agosta, M., Fellman, B., Reddy, A., Baldwin S., Arthur, J., Haider, A., Carmack, C., Hui, D., Bruera, E. (2024). Coping Strategies and Associated Symptom Burden Among Patients with Advanced Cancer. *Oncologist*, *29*(2), 166–175. https://doi.org/10.1093/oncolo/oyad253

*DiMillo, J., Samson, A., Thériault, A., Lowry, S., Corsini, L., Verma, S., & Tomiak, E. (2015). Genetic testing: when prediction generates stigmatization. *Journal of health psychology*, *20*(4), 393–400. https://doi.org/10.1177/1359105313502566

Dwan, C. & Willig, C. (2020). Existential uncertainty in health care: A concept analysis. *Journal of evaluation in clinical practice*. 27, 562–570. https://doi-org.libraryproxy.his.se/10.1111/jep.13536

Ekman, I., Busse, R., Ginneken, E., Hoof, C., Ittersum L., Klink, A. Kremer, J., Miraldo, M., Olauson, A., Raedt, W., Rosen-Zvi, M., Strammiello, V., Törnell, J., Swedberg, K. (2016). Health-care improvements in a financially constrained environment. *The Lancet, 387*(10019), 646 – 647. https://doi.org/10.1016/S0140-6736(16)00285-3

Ekman, I., Ebrahimi, Z., & Contreras, P. O. (2021). Person-centred care: looking back, looking forward. *European Journal of Cardiovascular Nursing*, *20*(2), 93–95. https://doi-org.libraryproxy.his.se/10.1093/eurjcn/zvaa025

Finch, A., Evans, G., Narod, SA. (2012). BRCA Carriers, Prophylactic Salpingo-Oophorectomy and Menopause: Clinical Management Considerations and Recommendations. *Women's Health, 8*(5), 543–555. doi:10.2217/WHE.12.41

Folkhälsomyndigheten. (2022, 5 jan). *Hur normer kan påverka vår psykiska hälsa*. Hämtad 16 oktober, 2025 från https://dinpsykiskahalsa.se/artiklar/vad-paverkar-var-psykiska-halsa/normer-och-forvantningar/

Friberg, F. (2022a). Att göra en integrerande sammanställning av kvalitativ forskning inspirerad av metasyntes. I F, Friberg (Red.), *Dags för uppsats - Vägledning för litteraturbaserade examensarbeten* (4:e uppl., s. 169–183). Studentlitteratur.

Friberg, F. (2022c). Bilaga III granskningsfrågor för kvalitativa respektive kvantitativa studier. I F, Friberg (Red.), *Dags för uppsats - Vägledning för litteraturbaserade examensarbeten* (4:e uppl., s. 239). Studentlitteratur.

Friberg, F. (2022b). Tankeprocessen under examensarbetet. I F, Friberg (Red.), *Dags för uppsats - Vägledning för litteraturbaserade examensarbeten* (4:e uppl., s. 41–56). Studentlitteratur.

Getachew-Smith, H., Ross, A. A., Scherr, C. L., Dean, M., & Clements, M. L. (2020). Previving: How Unaffected Women with a BRCA1/2 Mutation Navigate Previvor Identity. *Health Communication*, 35(10), 1256–1265. https://doi.org/10.1080/10410236.2019.1625002

*Glassey, R., O, C. M., Ives, A., Saunders, C., Hardcastle, S. J., & O'Connor, M. (2018). Influences on decision-making for young women undergoing bilateral prophylactic mastectomy. *Patient Education & Counseling*, *101*(2), 318–323. https://doi.org/10.1016/j.pec.2017.08.008

Henricson, M & Billhult, A. (2023). Kvalitativ metod. I M. Henricson (Red.), *Vetenskaplig teori och metod* (3:e uppl., s. 115–125). Studentlitteratur.

Holistic nursing. (u.å.). I Karolinska institutet (Red.), *Svensk MeSH*. Hämtad 15 april, 2025 från https://mesh.kib.ki.se/term/D018939

Huang, Y., Faldowski, R., Burker, E., Morrison, B., & Rak, E. (2021). Coping, Anxiety, and Health Care Transition Readiness in Youth with Chronic Conditions. *Journal of Pediatric Nursing*, *60*, 281–287. https://doi-org.libraryproxy.his.se/10.1016/j.pedn.2021.07.027

Högskolan i Skövde. (2017, 5 oktober). *Ämnet omvårdnad – definition, beskrivning och progression* (Diarienummer 2017/786). https://www.his.se/utbildning/fristaende-kurser/omvardnad/amnesbeskrivning-omvardnad

Jeffers, L., Morrison, P. J., McCaughan, E., & Fitzsimons, D. (2014). Maximising survival: the main concern of women with hereditary breast and ovarian cancer who undergo genetic testing for BRCA1/2. *European journal of oncology nursing : the official journal of European Oncology Nursing Society*, *18*(4), 411–418. https://doi.org/10.1016/j.ejon.2014.03.007

Johns, D., Agarwal, J., Anderson, L., Ying, J., & Kohlmann, W. (2017). Breast Cancer Risk Reduction Decisions of the BRCA-Positive Patient: An Observational Study at a Single Institution. *Journal of Women's Health*, *26*(6), 702–706. https://doi-org.libraryproxy.his.se/10.1089/jwh.2016.5931

Jämställdhetsmyndigheten. (2023). *Könsrelaterade normers betydelse för psykisk hälsa*. Hämtad 13 oktober, 2025 från https://jamstalldhetsmyndigheten.se/media/kz5ltpjg/ko-nsrelaterade-normers-betydelse-fo-r-psykisk-ha-lsa_2023_02_tillga-nglig.pdf

Järnhult, J., Offenbartl, Karsten. & Andersson, Manne. (2019). *Kirurgiboken*. (6:e uppl.) Liber.

Karolinska Institutet. (2025, 16 juni). *Tema: Köns- och genusskillnader i hälsa*. Hämtad 15oktober, 2025 från https://ki.se/forskning/popularvetenskap-och-dialog/popularvetenskapliga-teman/tema-kons-och-genusskillnader-i-halsa

Kjellström, S. (2023). Forskningsetik. I M. Henricson (Red.), *Vetenskaplig teori och metod* (3:e uppl., s. 61–83). Studentlitteratur.

Kralik, D., Visentin, K., Van Loon, A. (2006). Transition: a literature review. *Journal of advanced nursing 55*(3), 320–329. https://doi-org.libraryproxy.his.se/10.1111/j.1365-2648.2006.03899.x

*Leonarczyk, T. J., & Mawn, B. E. (2014). Cancer risk management decision making for BRCA+ women. *Western journal of nursing research*, *37*(1), 66–84. doi: https://doi.org/10.1177/0193945913519870

L. Shumacher, K & Meleis, AI. (1994). Transitions: a central concept in nursing. *Journal of nursing scholarship 26*(2), 119–127. https://doi.org/10.1111/j.1547-5069.1994.tb00929.x

McCormack, B. & McCance, T.V. (2006). Development of a framework for person-centred nursing. *Journal of Advanced Nursing*, 56, 472–479. https://doi.org/10.1111/j.1365-2648.2006.04042.x

*Meadows, R., Padamsee, T. J., & Paskett, E. D. (2018). Distinctive psychological and social experiences of women choosing prophylactic oophorectomy for cancer prevention. *Health care for women international*, *39*(5), 595–616. https://doi.org/10.1080/07399332.2018.1424855

Meleis, AI. (2011). Theoretical nursing. Development & progress (5h ed.) Wolters Kluwer Health Lippincott Williams & Wilkins

Meleis, AI., Sawyer, LM., Im, EO., Hilfinger Messias, DK., & Schumacher, K. (2000). Experiencing transitions: an emerging middle-range theory. *Advances in nursing science*, 23(1), 12–28. https://doi.org/10.1097/00012272-200009000-00006

Metcalfe, K., Huzarski, T., Gronwald, J., Kotsopoulos, J., Kim, R., Moller, P., Pal, T., Aeilts, A., Eisen, A., Karlan, B., Bordeleau, L., Tung, N., Olopade, O., Zakalik, D., Singer, CF., Foulkes, W., Couch, F., Neuhausen, SL., Eng, C., Sun, P.,

Lubinski, J., Narod, SA. (2024). Risk-reducing mastectomy and breast cancer mortality in women with a BRCA1 or BRCA2 pathogenic variant: an international analysis. *British Journal of Cancer*, 130(2) 269–274. https://doi.org/10.1038/s41416-023-02503-8

Morgan, S. & Yoder, LH. (2011) A concept analysis of Person-centered care. *Journal of Holistic Nursing 20*(1). 6–15 https://doi.org/10.1177/0898010111412189

*Myklebust, M., Gjengedal, E., & Strømsvik, N. (2016). Experience of Norwegian Female BRCA1 and BRCA2 Mutation-Carrying Participants in Educational Support Groups: A Qualitative Study. *Journal of Genetic Counseling*, 25(6), 1198–1206. https://doi.org/10.1007/s10897-016-9954-9

National Breast Cancer Foundation. (2025, 1 april). *BRCA: The breast cancer gene*. Hämtad 16 april, 2025 från https://www.nationalbreastcancer.org/what-is-brca/

Polus, M., Hanhauser, Y., Sarah, MG., Spillane, CM., Byrne, N., Drury, A., Prizeman, G., Connolly, E. & Brady, AM. (2024). Information needs of women with BRCA mutations regarding cancer risk management and decision-making. *European Journal of Oncology Nursing*. *72*(102627) https://doi.org/10.1016/j.ejon.2024.102627

Regionala cancercentrum i samverkan. (u.å). *Screening och ärftlighet*. Hämtat 24 april, 2025 från https://kunskapsbanken.cancercentrum.se/diagnoser/aggstockscancer-epitelial/vardprogram/screening-och-arftlighet/#chapter-6-1-Screening-av-asymtomatiska-kvinnor-utan-pavisad-arftlig-risk

SFS 2024:238. *Lag om fastställande av kön i vissa fall*. Socialdepartementet. Hämtad 13oktober, 2025 från https://www.riksdagen.se/sv/dokument-och-lagar/dokument/svensk-forfattningssamling/lag-2024238-om-faststallande-av-kon-i-vissa_sfs-2024-238/

SFS 2017:30. *Hälso och sjukvårdslagen*. Socialdepartementet. Hämtad 22 april, 2025 från https://www.riksdagen.se/sv/dokument-och-lagar/dokument/svensk-forfattningssamling/halso-och-sjukvardslag-201730_sfs-2017-30/#K3

Shapira, R., Turbitt, E., Erby, L. H., Biesecker, B. B., Klein, W. M. P., & Hooker, G. W. (2018). Adaptation of couples living with a high risk of breast/ovarian cancer and the association with risk-reducing surgery. *Familial cancer*, *17*(4), 485–493. https://doi.org/10.1007/s10689-017-0065-z

Socialstyrelsen. (2019, 29 mars). *Fastställande av könsbehörighet*. Hämtad 24 April, 2025, från https://www.socialstyrelsen.se/om-socialstyrelsen/organisation/rad-och-namnder/rattsliga-radet/konstillhorighet/

Socialstyrelsen. (2025, 28 mars). *Könstillhörighet*. Hämtad 13 oktober, 2025 från https://www.socialstyrelsen.se/om-socialstyrelsen/organisation/rad-och-namnder/rattsliga-radet/konstillhorighet/

Statens medicinsk-etiska råd (u.å). *Preimplantatorisk genetisk diagnostik*. Hämtad 24 april, 2025 från https://smer.se/teman/genetiska-analyser/preimplantatorisk-genetisk-diagnostik/

Svensk sjuksköterskeförening, Svenska läkaresällskapet & Dietisternas riksförbund. (2019). *Personcentrerad vård - en kärnkompetens för god och säker vård*. https://swenurse.se/publikationer/personcentrerad-vard---en-karnkompetens-for-god-och-saker-vard

Svensk sjuksköterskeförening. (2021). *ICN:s etiska kod för sjuksköterskor*. International council of nurses. https://swenurse.se/download/18.7104a0bd1817fce0092f0132/1656659417909/A4%20ICN%20Etiska%20kod%20enkelsidor.pdf

Svensk sjuksköterskeförening. (2024). *Kompetensbeskrivning för legitimerad sjuksköterska*. (Rev. Utg.). https://swenurse.se/download/18.63d77b1e18bf5c2bfaa40841/1701244747726/Kompetensbeskrivning%20legitimerad%20sjuksko%CC%88terska%202024.pdf.

Trudel-Fitzgerald, C., Chen, R., Lee, L. O., & Kubzansky, L. D. (2022). Are coping strategies and variability in their use associated with lifespan? *Journal of Psychosomatic Research*, *162*(111035) https://doi.org/10.1016/j.jpsychores.2022.111035

Turan, V., & Oktay, K. (2020). BRCA-related ATM-mediated DNA double-strand break repair and ovarian aging. *Human reproduction update*, 26(1), 43–57. https://doi.org/10.1093/humupd/dmz043

Vetenskapsrådet. (2023). *Uppföljning av vetenskapsrådets implementering av köns- och genusperspektiv i forskningen*. Hämtad 13 oktober, 2025 från https://www.vr.se/analys/rapporter/vara-rapporter/2020-02-06-uppfoljning-av-vetenskapsradets-implementering-av-kons--och-genusperspektiv-i-forskningens-innehall.html

Vårdhandboken. (2023a, 27 april). *Personcentrerad vård.* Hämtad 28, april, 2025, från https://www.vardhandboken.se/arbetssatt-och-ansvar/bemotande-i-vard-och-omsorg/bemotande-i-vard-och-omsorg-vardegrund/personcentrerad-vard/

Vårdhandboken. (2023b, 27, november). *Praktiska råd.* Hämtad 28, april, 2025, från https://www.vardhandboken.se/arbetssatt-och-ansvar/bemotande-i-vard-och-omsorg/bemotande-i-vard-och-omsorg-genusperspektiv/praktiska-rad/

Winters, S., Martin, C., Murphy, D., & Shokar, N. K. (2017). Breast Cancer Epidemiology, Prevention, and Screening. *Progress in molecular biology and translational science*, 151, 1–32. https://doi.org/10.1016/bs.pmbts.2017.07.002

Willman, Ania. (2022). *Teorier för omvårdnad* (Uppl. 1:1) Studentlitteratur.

Witte, D., Van Diepen, LE., JM Cramm, C. (2025). Beyond BRCA: A scoping review of person-centered care for women diagnosed with a BRCA gene mutation. *BMJ Open* 15(3) https://doi.org/10.1136/bmjopen-2024-094416

Östlundh, L. (2022). Informationssökning. E. Dahlborg, F. Friberg, K. Segesten (Red.), *Dags för uppsats*. (4:e uppl., s. 79–109). Studentlitteratur.

BILAGA 1

DATABAS DATUM	SÖKORD	AVGRÄNSNINGAR	ANTAL TRÄFFAR	LÄSTA TITLAR	LÄSTA SAMMANFATTNINGAR	LÄSTA FULLTEXT	GRANSKADE ARTIKLAR	UTVALDA TILL UPPSATS
Pubmed 4/9-25	("lived experience" OR "coping") AND (brca1 OR brca2)	Kvinnor, engelska, 2013-2025, alla vuxna	21	21	21	5	5	11
Cinahl 4/9-25	(brca* mutation) and qualitativ*	Peer-reviewed, engelska, kvinnor, alla vuxna, 2013-2025	28	28	28	5	5	2
Manuell sökning Diva portal	Kvinnors upplevelser av att leva med genmutation BRCA							4
Pubmed 15/9 -25	(lived experience) AND (brca1 OR brca2)	Engelska, 2013-2025, Kvinnor,	23	23	23	9	2	1
Pubmed 10/9-25	(previvor) and brca*	Manuell sökning i databasen med tidspann 2013-2025	9	9	9	8	8	1
Manuell sökning Cinahl	Hittat genom databasernas förslag på liknande artiklar							2

BILAGA 2

Kvalitetsgranskning mall för kvalitativa studier (Friberg, 2022c).

- Finns det ett tydligt problem formulerat? Hur är detta i så fall formulerat och avgränsat
- Finns det teoretiska utgångspunkter beskrivna? Hur är dessa formulerad?
  Finns det någon omvårdnadsvetenskaplig teoribildning beskriven? Hur är denna beskriven?
- Vad är syftet? Är det klart formulerat
- Hur är metoden beskriven
- Hur har urvalet gjorts exempelvis ålder, inklusions och respektive exklusionskriterier
- Hur har data analyserats? Vilka statiska metoder användes? Var dessa adekvata
- Hänger metoden och teoretiska utgångspunkter ihop? Hur
- Vad visar resultatet
- Vilka argument förs fram
- Förs det några etiska resonemang
- Finns det en metoddiskussion? Hur diskuteras metoden vad gäller generaliserbarhet
- Sker återkoppling till teoretiska antaganden, till exempel omvårdnadsvetenskapliga antaganden

BILAGA 3

Författare År Land Tidskrift	Titel	Syfte	Design Metod	Deltagare	Resultat	Kvalitetsgrad
J K. Boumis & M. Dean. 2023 USA Health Communication	The *BRCA1/2* previvor information journey: Understanding what helps or hinders	Undersöka hur personer med ärftlig cancerbenägenhet (previors) upplever att deras informationsbehov tillgodoses, identifiera hinder i deras informationssökande, samt kartlägga vilka informationskällor de använder för att hantera sin genetiska risk att utveckla sjukdom.	Kvalitativ metod	101 kvinnor	En tematisk analys visade att ”previvors” oftast upplevde information som hjälpsam, eftersom den gav känslor av kontroll, gemenskap och handlingskraft – men ibland ledde den till informationsöverflöd. De beskrev även hinder, som ett svårtillgängligt vårdsystem, exkludering och osäkerhet, medan vissa inte upplevde några problem att hitta den information de behövde. Vanliga informationskällor var vårdpersonal, stödgrupper samt vänner och familj. Sammantaget presenterar studien en psykosocial modell för hur previvors söker och upplever information, där varje individs resa är både sammanlänkad med andra och unik.	Hög
M. Dean & E A. Rauscher 2017 USA Journal of Genetic Counseling	”It was an Emotional Baby”: Previvors´family planning decisionmaking styles about Hereditary Breast and Ovarian cancer risk	Undersöka hur kvinnor som testar positivt för en BRCAmutation men inte har fått diagnosen cancer fattar beslut om familjeplanering	Kvalitativ metod	20 kvinnor	Sammanfattningsvis visar studien hur ”previvors” hanterar svåra beslut kring familjeplanering efter att ha testat positivt för BRCA. Resultaten visar att de försöker balansera medicinska rekommendationer om förebyggande kirurgi med sina emotionella önskningar om moderskap. Studien fördjupar därmed förståelsen för hur dessa kvinnor navigerar mellan rationella hälsobeslut och personliga livsmål.	Hög
R. Glassey, M. O´Conner, A. Ives, C. Saunders, S. J. Hardcastle 2018 Australien Patient Education and Counseling	Influences on decisionmaking for young women undergoing bilateral prophylactic mastectomy	Undersöka hur yngre kvinnor som genomgår eller överväger bilateral profylaktisk mastektomi påverkar beslutfattandet	Kvalitativ metod	46 kvinnor	Fyra teman identifierades som påverkade kvinnors beslutsfattande: rädsla och oro, barn, personliga erfarenheter av bröstcancer samt vårdens påverkan. Beslutet att genomgå förebyggande mastektomi (BPM) hos kvinnor under 35 år var komplext, men rädsla och ångest var den starkaste drivkraften.	Hög

					Yngre kvinnor visade sig vara mer oroliga än äldre, enligt tidigare forskning. Studien fann också få skillnader mellan kvinnor med bekräftad BRCA1/2-mutation och dem utan känd mutation, vilket anses vara en kliniskt viktig observation.	

M. Myklebust, E. Gjengedal, N. Strømsvik 2016 Norge National Library of Medicine	Experience of Norwegian femaile BRCA1 and BRCA2 mutation-carrying participants in educational support groups: a qualitative study	Att utforska och beskriva erfarenheter hos kvinnliga bärare av BRCA1/2mutationer som lever med cancerrisk och deras erfarenheter av deltagande i stödgrupper	Kvalitativ metod	17 kvinnor	Informationen som kvinnorna fick genom ESG (supportgrupp) gjorde dem mer självständiga och medvetna om sina vårdalternativ och möjligheter till riskreducerande kirurgi. Studien visar också att vårdpersonal behöver förbättra kommunikationen sinsemellan för att ge patienterna en enhetlig information. Forskarna menar att dessa frågor bör uppmärksammas vidare och att fler studier bör genomföras på andra grupper av BRCA1/2-bärare för att undersöka nyttan av deltagande i stödgrupper. Dessutom bör framtida forskning belysa patientrepresentantens viktiga roll inom ESG.	Hög
J. DiMillo, A. Samson, A, Thériault, S. Lowry, L. Corsini, S. Verma, E. Tomika 2015 Canada Journal of Health Psychology	Genetic testing: When prediction generates stigmatization	Undersöka upplevelsen av stigma bland kvinnor som bär på mutationer av BRCA1- eller BRCA2generna	Kvalitativ metod	6 kvinnor	Att bära på en BRCA1/BRCA2genmutation påverkar kvinnors självbild, hur de tror att andra ser på dem samt hur de upplever att andra kommer att se på deras barn. Dessa upplevelser hänger samman med tre former av **stigmatisering**: förväntad stigmatisering, stigmatisering genom avvisande och stigmatisering genom anknytning. Studien betonar att resultaten inte kan generaliseras, men kan vägleda vidare forskning om den psykologiska påverkan av stigma hos denna grupp. Slutsatsen är att psykologiskt stöd är lika viktigt som medicinsk uppföljning, eftersom stress och oro kopplade till stigmatisering kan vara omfattande. Vårdpersonal uppmanas därför att inkludera psykologisk bedömning och stöd i uppföljningen av kvinnor med BRCA1/2-mutationer.	Hög
M. Dean 2016 USA Social Science & Medicine	”It´s not *if* I get cancer, it´s *when* I get cancer”: BRCA-positive patients´(un)certain health experiences regarding hereditary	Undersöka BRCa-positiva patienters hälsouplevelser efter att ha positivt för BRCA-genmutationer och specifikt	Kvalitativ metod	34 kvinnor	Två huvudteman framkom kring BRCA-positiva patienters upplevelser av osäkerhet kring sin genetiska risk och hälsa. Det första, medicinsk osäkerhet, handlade om den ovissa framtiden, läkarbesök och	Hög

	breast and ovarian cancer risk	indetifiera deras källor till osäkerhet			personliga cancerfarhågor. Det andra, familjär osäkerhet, rörde traumatiska familjeminnen av cancer samt frågor kopplade till moderskap.	

K. Brunstrom, A. Murray, M. McAllister 2016 UK Journal of Genetic Counseling	Experiences of women who underwent predictive BRCA1/2 mutation, testing before the age of 30		Kvalitativ metod	7 kvinnor	Deltagarna upplevde genetisk vägledning och testning som en positiv erfarenhet och ansåg att de hade gjort rätt som testat sig i ung ålder. Ingen önskade att de hade väntat tills de kunde genomgå bröstscreening. Samtidigt framkom vissa nackdelar med att få ett BRCA1/2-testresultat före 30 års ålder, såsom att känna sig tvingad till svåra livsstilsbeslut. Studien föreslår att unga kvinnors behov kan mötas bättre genom mer samtal inför testning och förbättrat uppföljningsstöd. Resultaten ger också trygghet **b** vårdpersonal, eftersom många unga kvinnor upplever tidig testning som positiv och utan ånger.	Hög
T. Jabaley Leonarczyk, B. E. Mawn 2015 USA Western Journal of Nursing Research	Cancer risk management decision making for BRCA+ women	Undersöka erfarenheter av beslutfattande kring cancerriskhantering för kvinnor som inte är opåverkade bärare av en BRCA-mutation	Kvalitativ metod	15 kvinnor	Flera viktiga teman framkom i studien. Det tidiga "previvor"-stadiet präglades av starka känslomässiga reaktioner. Deltagarna beskrev en beslutsresa där de försökte utforma en personlig överlevnadsstrategi. De upplevde också en brist på kunskap och erfarenhet hos vårdpersonal**,** samt betonade att stöd till previvors är avgörande**.**	Hög
R. Meadows, T. J. Padamsee, E. D. Paskett 2018 USA Health Care for Women International	Distinctive psychological and social experiences of women choosing prophylatic oophorectomy for cancer prevention	Beskriva och tolka de psykosociala upplevelserna hos kvinnor som väljer RRBSO som ett cancerpreventionsalter nativ. Jämföra erfarenheterna hos kvinnor som genomgår RRBSO med de kvinnor som har genomgått en liknande gynekologisk operation för godartade medicinska indikationer.	Kvalitativ metod	8 kvinnor	Tre teman identifierades i studien. Det första handlade om psykologiska aspekter av cancerrisk, där stark oro för cancer motiverade förebyggande åtgärder, samtidigt som deltagarna uttryckte en känslomässig anknytning till sina äggstockar och reflektioner kring livslängd. Det andra temat rörde socialt stöd, som kunde vara både stöttande och negativt. Det tredje temat gällde delat medicinskt beslutsfattande, vilket upplevdes som positivt, svårt eller helt frånvarande.	Hög
M. Caiata-Zufferey, O. Pagani, V. Cina, V. Membrez, M. Taborelli,	Challenges in managing genetic camncer risk: a long-term qualitative	Undersöka de utmaningar som opåverkade kvinnor som är genetiskt	Kvalitativ metod	32 kvinnor	Deltagarna upplevde de medicinska riktlinjer på två motsägelsefulla sätt. Å ena sidan sågs programmet som ett rationellt och moraliskt	Hög

S. Unger, A. Murphy, C. Monnerta, P.O. Chappuis 2015 Schweiz National Library of Medicine	study of Unaffected carrying BRCA1/BRCA2 mutations	predisponerade för bröst-/äggstockscancer möter när det gäller att hantera sin risk över tid och psykosociala processer i dessa utmaningar			ansvar – ett sätt att minska risken för cancer, ta ansvar för familjen, dela andras sjukdomserfarenheter och samtidigt värna om sitt eget liv. Å andra sidan betraktades det som ett ifrågasatt alternativ, präglat av ett splittrat sjukvårdssystem, osäkerheten kring genetisk risk, konflikter med andra livsplaner och tvivel	
					på om det ens är legitimt att försöka påverka sin risk. Sammanfattningsvis stod deltagarna mellan känslan av plikt och tvekan, där medicinska råd både vägledde och skapade oro.	
J.M. Adler, S. Hasse-Biber, M. seven, A.A. Dwyer 2024 USA National Library of Medicine	“Identity theft” in BRCA1/2: impact of positive genetic test results and risk-reducing interventions	undersöka om "identitetsstöld" kan bidra till att förklara heterogeniteten i emotionella och coping-reaktioner efter avslöjandet av BRCA- bärarstatus och den efterföljande medicinska interventionen man kan få	Kvalitativ metod	2 kvinnor	Studien visar att personer med patogena BRCA1/2-varianter kan uppleva identitetsstöld, där den genetiska risken förändrar deras självbild. Begreppet kan förklara variationer i känslomässiga reaktioner och coping samt bidra till utvecklingen av individanpassade stödinsatser. Resultaten understryker behovet av psykosocialt stöd som hjälper individer att integrera den nya identiteten i sin livsberättelse.	Medel