

Onkogenetisk utredning

Vårdnivå och remiss

Detta dokument ger vägledning kring onkogenetisk utredning vid misstanke om ärftlig orsak till insjuknande i cancer.

Mottagningsverksamhet bedrivs sedan april 2013 såväl vid onkologkliniken, Länssjukhuset Ryhov tillsammans med klinisk genetik regionmottagning, Linköping. Remiss sänds till Onkogenetiska mottagningen, onkologkliniken, Länssjukhuset Ryhov, för en första bedömning. Kostnader i samband med onkogenetisk utredning belastar inte enskild vårdenhet. Det är viktigt att remissen innehåller uppgifter om indikation, se nedan, och en tydlig släktanamnes. Persondata på släktingar efterfrågas inte i remissen.

Den onkogenetiska utredningen kan starta både för en person som haft cancer eller frisk släkting till denna. Den första genetiska analysen (screening) i en släkt görs på individ som är/har varit sjuk i cancer. För en fullständig utredning behövs DNA från en person som varit sjuk i cancer. Vid palliativ patient är det därför viktigt att spara blodprov. Remiss för bankning av blodprov finns i ROS. I undantagsfall kan utredning genomföras från sparad material från en canceroperation. Har man hittat att det finns en mutation i släkten så kan friska personer i släkten erbjudas genetisk analys (anlagsbärartest). Sådan testning brukar generellt sett inte ske innan personen blivit myndig och kan ta ett välgrundat beslut vad denne önskar göra med informationen.

De vanligast förekommande ärftliga cancersyndromen är bröst-/äggstocks-/äggledar- respektive tjocktarmscancer där hittills mutation i generna BRCA1/2 samt Lynch-generna utgör de vanligaste genetiska förändringarna. Det finns även en mängd andra syndrom med ärftlighet för tumörsjukdomar. Exempel här är malignt melanom/buksportkörtelcancer, ventrikel-/bröstcancer, familjär polypos, Gorlin, multipel endokrin neoplasmi 1/2, Von Hippel Lindau, Cowden, Peutz Jeghers, retinoblastom, NF1/2 etc.

Uppföljning av individer där man påvisat en mutation följer ett fastlagt screening- och kontrollprogram, oftast enligt nationella rekommendationer.

Eventuella frågor om remittering kan ställas till **Onkogenetiska mottagningen, Ryhov tel. 010-242 64 13, 010-242 64 14, 010-242 64 24, 010-242 64 12** eller direkt till **Onkogenetiskt Centrum, Universitetssjukhuset, Linköping, tel. 010-103 44 57.**

Definitioner:

- Förstegradssläkting: Föräldrar, barn och syskon

- Andragradssläkting: Far- och morföräldrar, barnbarn, fastrar och farbröder, mostrar och morbröder.

Allmänna indikationer:

- Flera nära släktingar med samma typ av cancer
- Flera nära släktingar med associerade cancerformer – bröst-/äggstockscancer, tjocktarms-/livmodercancer, malignt melanom/bukspottkörtelcancer
- Multipla primärtumörer
- Misstänkt specifikt syndrom, t.ex. alla fall av medullär sköldkörtelcancer
- Ovanlig cancerform
- Ungt insjuknande – bröstcancer före 40 år eller tjocktarmscancer före 45 år
- Onkogenetisk utredning påvisat äftlighet hos släkting

Diagnostik och utredning**Bröst- och/eller äggstocks-/äggledarcancer**

Vid förekomst av:

- Bröstcancer $\leq$ 40 års ålder.
- Bröstcancer $\leq$ 50 år, om det i samma släktgren finns minst ett ytterligare fall av bröstcancer hos förstegradssläktingar eller andragradssläktingar. Bilateral bröstcancer räknas som två fall. Det andra fallet kan också vara ovarialcancer, tidig prostatacancer (före 65 års ålder), eller pancreascancer.
- Bröstcancer $\leq$ 60 år, om det i samma släktgren finns minst två ytterligare fall av bröstcancer hos förstegradssläktingar eller andragradssläktingar. Bilateral bröstcancer räknas som två fall. De andra fallen kan också vara ovarialcancer, tidig prostatacancer (före 65 års ålder), eller pancreascancer.
- Trippelnegativ bröstcancer (östrogen-, progesteronreceptor och HER2-negativ bröstcancer) $\leq$ 60 års ålder.
- Manlig bröstcancer oavsett ålder.
- Ovarialcancer inklusive tubarcancer och primär peritoneal carcinomatos (icke-mucinös, icke-borderline) oavsett ålder.
- Kriterier uppfyllda för annat äftligt syndrom där bröst-/ovarialcancer ingår

Se fördjupning Faktadokument Bröst- och/eller äggstocks-/äggledarcancer.

Tjock- och ändtarmscancer

Vid förekomst av:

- Individ/familj där någon insjuknat i kolorektal- eller endometrieccancer före 50 års ålder
- Individ/familj med två eller flera personer med kolorektal cancer

- Individ/familj med två eller flera personer med maligna tumörer associerade till ärftlig kolorektal cancer (kolorektal cancer samt cancer i endometrium, ovarier, tunntarm, ventrikel eller urinvägar)
- Individ med metakron/synkron tumör associerad till ärftlig kolorektal cancer (främst kolon, rektum, endometrium, ovarier, tunntarm, ventrikel, övre urinvägar och hjärntumör)
- Individ med 10 eller fler kolorektala polyper

Se fördjupning Faktadokument Tjock- och ändtarmscancer.

Malignt melanom

Vid förekomst av:

- Familj med melanom (invasiva eller in situ) hos minst två sinsemellan förstegradssläktingar där minst en diagnostiserats före 55 års ålder.
- Familj med tre eller fler melanom (invasiva eller in situ) hos individer i samma släktgren. Fallen ska sinsemellan vara första-, andra- eller tredjegradssläktingar.
- Individ med tre eller fler primära melanom (invasiva eller in situ) där första melanomet diagnostiserats före 55 års ålder (ålderskriterium enbart om inga melanom- eller bukspottkörteldiagnoser finns hos släktingar).
- Familj eller individ med melanom (invasiva eller in situ) i kombination med bukspottkörtelcancer (adenocarcinom) (tre eller fler diagnoser krävs) hos individer i samma släktgren. Fallen ska sinsemellan vara första-, andra- eller tredjegradssläktingar.

Utredningsgång

1. När remiss inkommit skickas släktunderlag samt informerat samtycke till patient.
2. Släktunderlaget ligger till grund för släkträdets och samtycken är till för att vi skall kunna få ta del av register och journaluppgifter om egen och släktingars diagnos.
3. Därefter sker sammanställning av inkomna uppgifter och fallet diskuteras på gemensam rond med läkare i Linköping för beslut angående utredning och typ av mottagningsbesök.
4. Vid mottagningsbesöket i Jönköping diskuteras konsekvenserna av en genetisk utredning och om möjlighet till genetisk analys föreligger.
5. Finns inte möjligheterna till genetisk testning görs en riskbedömning utifrån släkträd och epidemiologiska data.
6. Patienten erhåller skriftlig information efter vägledarbesök.
7. När svar på den genetiska analysen föreligger kallas patienten på läkarbesök där information ges om vad detta innebär samt behov av eventuella kontrollprogram. Rekommendation om förebyggande kan bli aktuell. Patient erhåller kopia av journalanteckning samt vid behov informationsbrev till släktingar.
8. Om mutation identifierats bokas patient in för telefonuppföljning.

9. Patient remitteras till berörda specialister för eventuella kontrollprogram.
10. I samband med att utredningen avslutas uppmanas patient att höra av sig om denne får ytterligare information om insjuknande i släkten. Detta för att kunna få en förnyad bedömning om det skulle påverka tidigare rekommendation och kontrollprogram.

Patientinformation

Vanliga frågor och svar om cancer, 1177:s webbsida.

Mer information

Nationella riktlinjer för bröst-, prostata-, tjocktarms- och ändtarmscancervård, Socialstyrelsens webbsida.

Svensk förening för medicinsk genetik webbsida.

Vårdprogram, Regionala cancercentrum i samverkans webbsida.