

# Riktlinjer för remisser av patienter med misstänkt ärftlig cancer

Fem till tio procent av alla cancersjukdomar i bröst, ovarier eller tjocktarm kan vara orsakade av dominant nedärvda genetiska förändringar i cellerna. Under det senaste decenniet har vår kunskap om bakomliggande orsaker ökat och detta har resulterat i moleylärgenetiska utredningar som kan utföras då det finns hög risk för dessa cancerformer. Den onkogenetiska mottagningen är solidarisk finansierad i Södra Sjukvårdsregionen. Den är en för Genetiska Kliniken och Skånes Onkologiska klinik gemensam verksamhet som administreras från Genetiska Kliniken i Lund. Det regionala Genetiska rådet har fastställt följande riktlinjer för cancerogenetisk utredning inom ramen för den solidariska finansieringen.

Dessa anvisningar baserar sig på Socialstyrelsen riktlinjer för cancersjukvård: [www.socialstyrelsen.se](http://www.socialstyrelsen.se)

## Indikationer för cancerogenetisk utredning kan föreligga om

### BRÖSTCANCER

---

1. En förstegradssläkting diagnostiserad med bröstcancer före 35 års ålder.
2. Två förstegradssläktingar i samma släktgren diagnostiserade med bröstcancer, varav en insjuknat före 40 års ålder.
3. Tre eller fler förstegradssläktingar diagnostiserade med bröstcancer varav minst en insjuknat före 50 års ålder.
4. Ett fall av manlig bröstcancer.
5. Känd mutation i någon av BRCA1 eller BRCA2 generna i släkten.
6. Kvinna med både bröst- och ovarial/ tubarcancer.

Egen tumörsjukdom jämnställs med tumörsjukdom hos förstegradssläkting. Bilateral bröstcancer räknas som två fall av bröstcancer. Fall av ovarial/ tubarcancer likställs med bröstcancer.

### OVARIALCANCER

---

1. Två förstegradssläktingar i samma släktgren diagnostiserade med ovarial/ tubarcancer, varav en insjuknat före 50 års ålder.
2. Känd mutation i någon av BRCA1 eller BRCA2 generna i släkten.

Egen tumörsjukdom jämnställs med tumörsjukdom hos förstegradssläkting. Familjär ovarialcancer är ofta associerat med fall av bröstcancer och förenligt med ett dominant nedärvningsmönster.

### MALIGNT MELANOM

---

- Minst två fall av malignt melanom hos förstegradssläktingar.
- Ett fall av malignt melanom och ett fall av bröstcancer eller pancreascancer vid ung ålder.



## COLOREKTALCANCER (CRC)

---

1. En förstegradssläkting diagnostiserad med CRC före 50 års ålder.
2. Två förstegradssläktingar diagnostiserad med CRC eller en förstegradssläkting och en andrageradssläkting i samma släktgren diagnostiserad med CRC (oavsett ålder).
3. Misstanke om familjär adenomatös polypos (FAP).
4. Ärftlig non-polyposis colorectal cancer (HNPCC) eller FAP påvisats i släkten.
5. Patienten som har diagnostiserats med både CRC och endometriecancer.

Egen tumörsjukdom jämnställs med tumörsjukdom hos förstegradssläkting. Endometriecancer är associerat med CRC och familjer med fall av både CRC och endometriecancer bör remitteras till cancertgenetisk utredning. Se även regionalt vårdprogram: <http://www.ocsyd.lu.se> eller [www.skane.se/labmedicin/genetik](http://www.skane.se/labmedicin/genetik)

## ANNAN CANCER

---

- Familjehistoria av ett känt cancersyndrom (tex. von Hippel-Lindau, MEN).
- Familjer med olika cancerfall i anmärkningsvärt låg ålder.

## UTREDNINGSGÅNGEN

---

1. Efter det att vi fått remiss, skickas, om släkten inte är känd tidigare, ett frågeformulär, utredningsunderlag, till patienten angående familjehistoria om eventuella cancersjukdomar.
2. Tid på onkogenetisk mottagning ges endast när patienten har återsänt frågeformulären. Om utredningsunderlag inte är återsänt inom 6 månader avförs patienten från utredning och remissen återsändes.
3. Då underlag inkommit görs en riskbedömning på basen av den uppgivna cancerförekomsten i familjen. Vid behov bekräftas familjehistoria och eventuella cancerdiagnoser efter kontakt med den vårdsökande och berörda släktingar.
4. a. Om riskbedömning av familjebakgrunden indikerar en dominant nedärvd tumörsjukdom i familjen kallas patienten till mottagningen.  
  
b. Om riskbedömningen indikerar en epidemiologiskt bedömd förhöjd risk, men utan tydligt ärftlighetsmönster för tidigt debuterad tumörsjukdom eller om någon förhöjd risk inte anses föreligga, informeras patienten och inremitterande om bedömningen och eventuellt behov av förebyggande åtgärder i första hand brevledes.
5. Vid mottagningsbesöket informeras patienten om bedömningen och ges information om den molekylärgenetiska utredning som kan vara indicerad. Patienten erhåller också skriftlig personligt inriktad information efter besöket.
6. Om molekylärgenetisk utredning genomförs informeras alltid patienten om analysresultatet vid ett förnyat besök vid mottagningen, och om patienten är mutationsbärare diskuteras uppföljningens uppläggning.
7. Efter avslutad utredning uppmanas alla patienter att kontakta oss vid nya fall av tumörsjukdom i familjen.

