

Delrapport för delprojekt 18

Gemensamma arbetssätt och rutiner för uppföljning av patienter med ökad risk för cancersjukdom

Version 2020-08-20

Sammanfattning delprojekt 18

I cirka 5-10 % av all cancer bedöms ärftliga faktorer spela en tydlig roll. En del av dessa kan förklaras av en medfödd genetisk förändring som ger en tydligt ökad risk för cancer.

Vanligaste ärftligheterna är för cancer i bröst och äggstockar (förändringar i generna BRCA1 och BRCA2) och cancer i tjocktarm och livmoder (Lynchs syndrom). Utöver detta finns en mängd ovanliga medfödda genetiska förändringar som ger en ökad risk för tumorsjukdomar, allt ifrån barnaåldern till vuxen ålder.

Utredningen om det finns en ärftlighet för cancer sker för Södra sjukvårdsregionen vid den Onkogenetiska mottagningen vid Klinisk genetik i Lund. Utredningen kan initieras antingen av patienten själv genom egenremiss alternativt via remiss från sjukvården. Denna utredning innefattar bedömning hur insjuknande i släkten ser ut, ofta genetisk analys samt genetisk vägledning till berörda personer. Ärftligheten är lika för både män och kvinnor, vilket gör att det är viktigt att alla nås av informationen. En person med ärftlighet kan ha en mycket hög risk att insjukna i cancer någon gång under livet, t.ex. upp emot 80 % vid vissa varianter av Lynchs syndrom. Cancerinsjuknandet sker också betydligt tidigare i livet jämfört med icke ärftlig cancer. Den ökade risken för ny cancer kvarstår hela livet, även om personen redan har insjuknat en gång i cancer.

För personer med ärftlighet rekommenderas ofta kontrollprogram av riskorgan för att upptäcka icke-symptomgivande cancer alternativt förändringar innan de hunnit utvecklas till cancer. Detta kan vara antingen regelbundna röntgenundersökningar, exempelvis av bröst (mammografi) eller undersökning av tjocktarm med koloskopi ("slangkikare"). Ett annat alternativ kan vara förebyggande operation, till exempel av bröst och äggstockar. Detta för att helt förebygga insjuknande i cancer.

För en person med ärftlighet så kan flera organ ha en ökad risk för cancer, t. x. både bröst och äggstockar (BRCA1 och BRCA2) eller tjocktarm, livmoder och urinvägar (Lynchs syndrom). Det finns för dessa ärftligheter tydliga riktlinjer i de nationella vårdprogrammen hur omhändertagandet skall ske. Bakgrunden till delprojektet är att det har påtalats både från patienter och från sjukvården att uppföljningen av personer med ärftlighet inte fungerat eller varierat.

En kartläggning har genomförts med intervju av regionala och lokala patientprocessledare för bröst- och tjocktarmscancer, representant för primärvården och patient- och närstående råd och den Onkogenetiska mottagningen på Klinisk genetik i Lund.

Framtagna fakta visar att det oftast saknas en systematisk uppföljning av personer med ärftlighet för cancer och att det föreligger skillnader inom och mellan regionerna. För en betydande andel av personerna med ärftlig risk för cancer liksom för läkare och

sjuksköterskor råder oklarhet om vilken instans i sjukvården som har ansvaret. Likaså finns ett stort behov av anpassat psykosocialt stöd för personer med ärftlighet och att detta behöver vara anpassat efter livets olika skeenden. Vidare har tydligt framkommit ett omfattande behov av ökad kunskap och utbildning inom området ärftlig cancer i sjukvården. Beräkningar för de olika regionerna visar att ärftlig cancer är kraftigt underdiagnostiserad, d.v.s. det är få personer som har identifierats med en ärftlighet jämfört med vad som är förväntat. Förslaget är att det hos varje huvudman etableras en struktur för att uppnå ett tydligt sammanhållet och samordnat omhändertagande för personer med ärftlig risk för cancer samt att det sjukvårdsregionalt finns en funktion som stödjer den lokala strukturen.

Bakgrund

Vid en onkogenetisk eller cancergenetisk mottagning sker utredning om det finns misstanke om ärftlig cancersjukdom i släkten, vanligast ärftlig bröstcancer, tjocktarmscancer eller äggstockscancer. Det finns även en mängd mindre vanliga medfödda genetiska förändringar som kan ge upphov till ökad risk för tumörsjukdom i ett eller flera organ och som ger sig tillkänna allt ifrån nyföddhetsperioden till vuxen ålder.

Det finns också familjer med en kraftig ansamling av t.ex. bröstcancer eller tjocktarmscancer där genetisk analys inte kunnat påvisa någon genetisk förändring, s.k. epidemiologisk riskökning. Dessa familjer rekommenderas också kontroller av aktuellt organ.

I Södra sjukvårdsregionen sker de onkogenetiska utredningarna vid Klinisk genetik i Lund. Till denna mottagning kan personer komma via remiss från:

- Klinik på sjukhus
- Vårdcentral
- Privat vårdgivare
- Egenremiss

Personerna som utreds har olika situationer:

- Tidigare behandling för cancer
- Pågående behandling för cancer
- Ingen känd cancer men en eller flera släktingar med cancersjukdom

Om utredningen skulle påvisa att personen har en genetisk förändring associerad med ökad risk för cancersjukdom eller epidemiologiskt ökad risk, rekommenderas uppföljningsprogram. Patienten återremitteras för detta till inremitterande vårdgivare eller uppmanas själv kontakta sin vårdcentral.

Den enda specifika mottagningen för personer med ökad risk för cancersjukdom är den som finns för kvinnor och är mutationsbärare för ärftlig bröstcancer. Mottagningen finns på onkologiska kliniken, Sus och är i första hand avsedd för Region Skåne medan kvinnor i övriga regioner återremitteras till respektive bröstmottagning. Vid genetiskt ökad risk för tjocktarmscancer återremitteras patienterna vanligtvis till intresserad kirurg eller gastroenterolog. Vid familjärt ökad risk för bröstcancer sker uppföljning antingen via

bröstmottagning eller primärvården medan för tjocktarmscancer så är det sannolikt primärvården som patienterna hänvisas till. Således finns det i Södra sjukvårdsregionen inte en strukturerad återremittering till en väldefinierad sammanhållen enhet hos respektive huvudman.

En aktuell genomgång visar också en mycket ojämn fördelning av remisser för onkogenetisk utredning mellan de olika huvudmännen. Det förekommer fortfarande att patienter kommer mycket sent i sjukdomsförloppet för utredning och i vissa fall hinner avlida utan att genetisk analys genomförts.

Sammanfattningsvis skulle en enhetlig organisation i Södra sjukvårdsregionen för strukturerad uppföljning innebära att kontroller genomförs enligt gällande rekommendationer och att fler personer i behov av onkogenetisk utredning identifierades. En sådan organisation skulle medföra en mer jämlik vård med minskat insjuknande i cancer.

Utifrån ovanstående har det bedömts motiverat att närmare utreda möjligheten till en organisation för strukturerad uppföljning inom ramen för Södra sjukvårdsregionens arbetsgrupp för samarbete för bättre vård.

Målsättning med delprojektet (Varför)

Utreda förutsättningarna för en organisation för uppföljning av patienter med ökad risk för cancersjukdom som är av hög kvalitet och likvärdig i Södra sjukvårdsregionen.

Detta ger möjlighet för:

- Patienten respektive släktingarna att erhålla kontroller för att tidigt upptäcka och/eller förebyggande operationer för att helt förhindra cancersjukdom
- Släktingar att erhålla genetisk vägledning och genetisk analys

Sammantaget skulle detta minska både sjuklighet och dödlighet i cancersjukdom som debuterar ca 20 år tidigare än när den vanligtvis ses i befolkningen

Uppdrag

Att inventera antal personer med ärftlig ökad risk för cancersjukdom alternativt epidemiologiskt ökad risk i Södra sjukvårdsregionen samt att beskriva hur uppföljningen av dessa personer genomförs. Att lägga fram ett förslag på hur omhändertagandet skulle kunna se ut för att säkerställa att utredning, uppföljning och omhändertagande av dessa personer sker på ett jämlikt sätt i hela Södra sjukvårdsregionen.

Gruppmedlemmar

Varje huvudman representeras av sin/sina cancersamordnare och aktuella lokala processledare. Från arbetsgruppen Samarbete bättre vård ingår Birger Pålsson och Marie Stenmark Askmalm, regional patientprocessledare (RPPL) för ärftlig cancer, vilken är sammankallande.

Ordförande Marie Stenmark Askmalm, överläkare klinisk genetik, RPPL för ärftlig cancer
Didrik von Porat, patientrepresentant
Lena Luts, Region Skåne och Samarbete för bättre vård
Birger Pålsson, Region Kronoberg och Samarbete för bättre vård
Jeanette Thörnqvist, Region Halland t.o.m. 2019-12-31
Maria Thomasson, Region Halland fr.o.m. 2020-01-01
Mia Dreier, Region Blekinge
Cecilia Mathisson, Region Blekinge
Mattias Söderholm, Region Blekinge
Tina Eriksson, Region Kronoberg
Ulrika Palenius, Region Kronoberg
Leif Haendler, Centralsjukhuset Kristianstad
Katarina Bjädefors, Centralsjukhuset Kristianstad
Bengt Ahringberg-Kald, Sus
Peter Mangell, Sus
Cecilia Utterström, Helsingborgs lasarett
Adjungerad Sten Tyrberg ordförande i sjukvårdsregionala primärvårdsrådet

Förutsättningar för uppdraget

Förslag ska utgå från patientprocessen samt beakta såväl kvalitet och patientsäkerhet som resurser, kompetensförsörjning och FoU inom området.

I uppdraget ingår också att beskriva eventuella effekter för närliggande områden.

Önskvärt är patientmedverkan under arbetets gång.

Arbetets genomförande

Delprojektets gruppmedlemmar valde att enbart processerna för bröst- och tjocktarmsärftlighet skulle kartläggas.

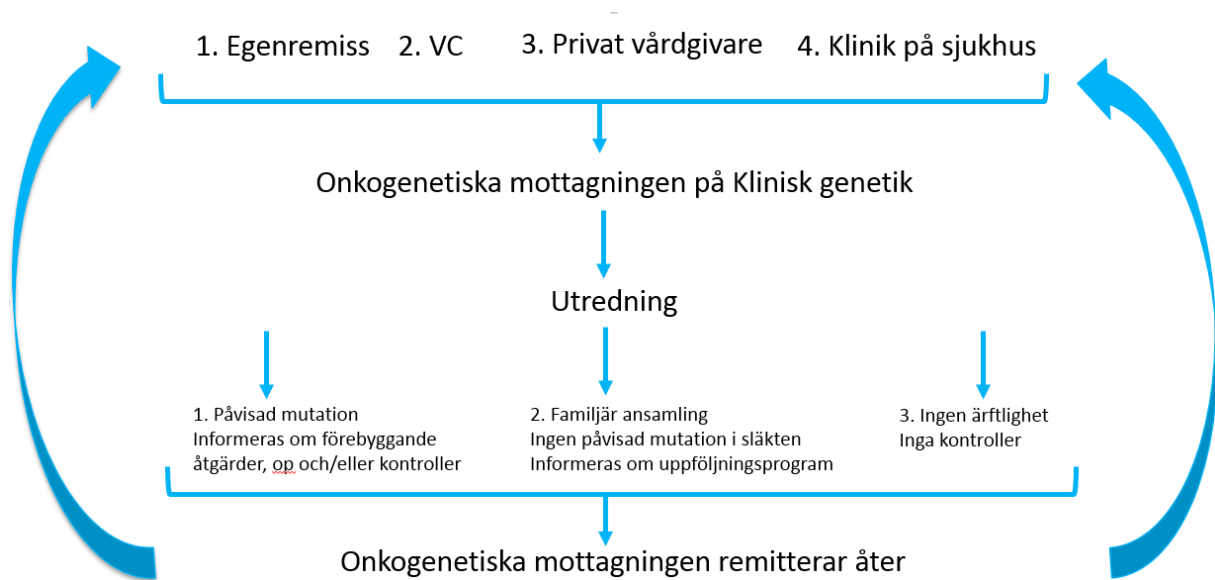
Arbetet har genomförts enligt följande:

Marie Stenmark Askmalm har genomfört intervjuer enligt frågeformulär med samtliga regionala patientprocessledare (RPPL) och samtliga lokala patientprocessledare (LPPL) för bröst- och koloncancer samt med patient och närståenderådets (PNR:s) ordförande, RCC Syd, liksom ansvariga för övriga onkogenetiska mottagningar i Sverige.

Datauttag har gjorts från registret Onkgen Syd på Klinisk genetik.

Nuläge

Kartläggning av patientprocessen och hur arbetsprocessen ser ut idag



Figur 1.

Patient kan remitteras till den Onkogenetiska mottagningen på Klinisk genetik på flertal olika sätt. När den onkogenetiska utredningen är genomförd remitteras patient åter. För patienter som behöver uppföljning kan lämplig vårdgivare behöva identifieras.

Person som har ett nyinsjuknande i bröst- och äggstockscancer:

Sedan drygt ett år tillbaka sker genetisk analys för ärftlig bröstcancer om patienten uppfyller kriterierna enligt nationellt vårdprogram (NVP) för misstänkt ärftlig bröstcancer på kirurgklinikerna. Ett liknande utredningsförfarande sker för kvinnor där analys av äggstockscancer påvisar en mutation i någon av *BRCA* generna, (för förklaring till generna se bilaga 1). När mutation påvisas remitteras patienten till den onkogenetiska mottagningen för fördjupad information och släktutredning. För övriga diagnoser, t.ex. i tjocktarmscancer, görs även en primärutredning det vill säga den första genetiska analysen av person med sjukdom, symtomatisk testning, av klinisk genetik. Först när mutation påvisats hos person som är eller har varit sjuk i cancer, kan övrig släkt erbjudas genetisk analys, så kallad presymtomatisk testning.

Person med släkting som insjuknat i bröst- eller äggstockscancer eller tjocktarmscancer alternativt eget insjuknande i tjocktarmscancer:

Personen/patienten remitteras till den onkogenetiska mottagningen såsom redogjorts i bakgrund. V.g. se även figur 1. Personen/patienten erhåller ett släktunderlag för upprättande av släktträd, därefter sker en bedömning om det föreligger indikation för genetisk analys av

släkting som varit sjuk. Om personen själv inte haft cancersjukdom etableras kontakt med släktingen som får information om utredningen, dess syfte och konsekvenser. Denna person får lämna blodprov och skulle genetisk analys påvisa mutation ges personen genetisk vägledning och remitteras för fortsatt omhändertagande till lämplig klinik enligt NVP. Härfter finns möjlighet för släktingar att erhålla genetisk vägledning och genetisk analys om de så önskar. Skulle utredningen för dessa personer påvisa mutation rekommenderas uppföljningsprogram enligt NVP.

Återremittering från den onkogenetiska mottagningen. Intervju/enkät med personal på klinisk genetik, Sus.

Den onkogenetiska mottagningen har idag inte något uppföljningsansvar avseende rekommenderade kontrollprogram eller andra interventioner såsom riskreducerande operationer. Det finns inte heller några nedskrivna riktlinjer hur patienten med ärftligt ökad risk för cancer ska handläggas när utredningen på den onkogenetiska mottagningen är klar.

Läkare och en genetisk vägledare som handhar den onkogenetiska mottagningen har tillfrågats om hur patienterna handläggs när den onkogenetiska utredningen avslutas. Tillvägagångssättet varierar men generellt försöker man bedöma var patienten får det bästa omhändertagandet och remittera patienten dit, v.g. se figur 1.

Majoriteten av kvinnor med påvisad hög risk för bröstcancer remitteras i Region Skåne till Onkogenetisk uppföljningsmottagning på onkologiska kliniken på SUS, (OGU) och för övriga regioner ofta till bröstmottagning. Vid Lynchs syndrom (risk för ärftlig tjocktarmscancer) remitteras patienten oftast till specifik läkare på kirurgmottagningen på SUS i Malmö om boendes i Skåne men ibland till annan kirurgmottagning. I övriga regioner, antingen till bröstmottagning respektive kirurgisk klinik. Patienter med familjär polypos (ökad risk för tjocktarmscancer) remitteras till kirurgmottagning och i enstaka fall till annan specialistklinik.

För patienter med mutationer i de gener som ger en mellanhög risk för bröstcancer eller en epidemiologiskt ökad risk är variationerna stora avseende remittering för det fortsatta omhändertagandet.

Intervjuer med RPPL:er och LPPL:er för bröstcancerprocessen

För kvinnor med hög risk att insjukna i bröstcancer finns i Skåne OGU som har ett helhetsomhändertagande. För övriga regioner följs kvinnorna via bröstmottagningarna för bröstkontroller. Vid behov av gynekolog (*BRCA*-positiva) remitteras patienten initialt till kvinnokliniken (KK) för fortsatt omhändertagande. För de med mutation i generna *CHEK2* och *ATM* samt epidemiologiskt ökad risk, sker uppföljning antingen via bröstmottagning eller primärvård. Förebyggande operation och rekonstruktion med proteser sker inte centraliserat. Tid från att MR-undersökning är genomförd till förebyggande operation varierar mellan olika sjukhus. Lång tid mellan MR-undersökningen och operationen innebär en ökad risk att en bröstcancer kan ha utvecklats. Vid den förebyggande operationen kan detta innebära att en

sådan bröstcancer skulle kunna undgå upptäckt och att patienten inte får den behandling som annars gäller vid bröstcancerdiagnos.

För utförlig redogörelse var god se bilaga 3.

Intervjuer med RPPL:er och LPPL:er för koloncancerprocessen

Ett enhetligt omhändertagande framkommer tydligast för Kronoberg och Blekinge. I Halland är det svårare att ange säkert hur omhändertagandet sker. I Skåne ombesörjs ett flertal kontroller för Lynchs syndrom av en specifik läkare på kirurgkliniken, Sus i Malmö. Det finns däremot kirurgkliniker som inte alls ansvarar för patienter med Lynchs syndrom utan remitterar dessa patienter till primärvård för uppföljning. Personer med familjär polypos kontrolleras via kirurgklinik avseende tarm/kvarvarande tarm. För patientens övriga organ finns ingen tydlig bild av hur kontrollerna sker. För personer med epidemiologiskt ökad risk hänvisas oftast för uppföljning via primärvården. Den mindre klinikers fördelar med god överblick av de patienter som behövde kontrollprogram framkom. Dock angavs även att några LPPL:er enbart kunde svara för hur man själv gjorde men inte för hur övriga kollegor gjorde på kliniken. Likaså uppgavs att riktlinjer i NVP följs, men står inte kontroller av annat organ i just det specifika NVP för viss diagnos så är man inte insatt i dessa kontroller. För utförlig redogörelse var god se bilaga 1.

Intervjuer med RPPL:er och LPPL:er om behov av kunskap och stödfunktion

För både bröst- och koloncancerprocesserna så angav nästan samtliga av de 4 intervjuade RPPL:erna och 12 intervjuade LPPL:erna att det i sjukvården behövs ökad kunskap om ärftlig cancer. Majoriteten anger att det finns ett behov av stödfunktion i sjukvården som kan hjälpa till att samordna de insatser som behövs för personer med ärftlighet för cancer. Någon LPPL angav att det sistnämnda inte behövdes och ytterligare någon ansåg att onkogenetiken i Lund fyller denna funktion. En del tyckte att det på varje klinik behövdes någon som var ansvarig för ärftligheten för specifik diagnos, medan andra ansåg att det är sårbart. Majoriteten ansåg att det behövs en funktion i varje region eller för Södra sjukvårdsregionen som kan facilitera att uppföljningen fungerar och att till exempel uppdatera med nya riktlinjer samt vid behov samordna kontroller om dessa görs vid flera kliniker.

Via en region kom tydligt fram att man önskade en kontaktsköterska för att ha en person som har överblick över patienterna och kontrollerar släkthistoria vid nya fall samt också vara uppdaterad – då utvecklingen är stark inom detta område. En annan önskar en liknande mottagning för kolon som OGU för bröst.

Dialog med ordförande i sjukvårdsregionala primärvårdsgruppen

Primärvården önskar tydliga riktlinjer för vilka patienter/personer som ska utredas onkogenetiskt och vilka man kan ge lugnande besked. Riktlinjerna ska vara anpassade till primärvården.

Primärvården anger att det är naturligt att de har ett omhändertagande av de patienter som har en familjärt ökad risk för cancer (utan mutation) och som inte behöver något kontrollprogram. Här är det viktigt att det finns uppgifter i journalen om detta. De patienter som behöver kontrollprogram på grund av familjärt ökad risk handläggs bäst i specialistvården. För utförlig redogörelse var god se bilaga 1.

Intervju med patient- och närstående råd (PNR)

En ärftlighet med tydligt ökad risk för cancer alternativt insjuknande i sådan cancer innebär att personen ett mindre vanligt tillstånd. Utifrån detta bedöms det föreligga ett behov av ett omhändertagande i specialistvården. Att tillståndet är ärftligt innebär att det föreligger behov av genetisk vägledning och psykologiskt stöd. Viktigt med medicinsk kompetens samt koordinering av uppföljning och av till exempel förebyggande kirurgi och att omhändertagandet är rättvist. För utförlig redogörelse var god se bilaga 1.

Intervjuer med representanter för de övriga onkogenetiska mottagningarna i Sverige

I varje sjukvårdsregion finns en onkogenetisk mottagning, således en i Syd, Väst, SydOst, Stockholm-Gotland, Uppsala-Örebro och Norr. Utöver detta finns en lokal mottagning i Jönköping i samarbete med mottagningen i Linköping.

Man anger att både kunskapen och omhändertagandet är varierande om hur uppföljningen sker av personer med ärftlighet. Svårare att beskriva för sjukvårdsregioner med flera regioner. Samtliga representanter för övriga sjukvårdsregioner ansåg att det behövs en ökad kunskap om ärftlig cancer och att det behövs någon form av stödfunktion. För utförlig redogörelse var god se bilaga 1.

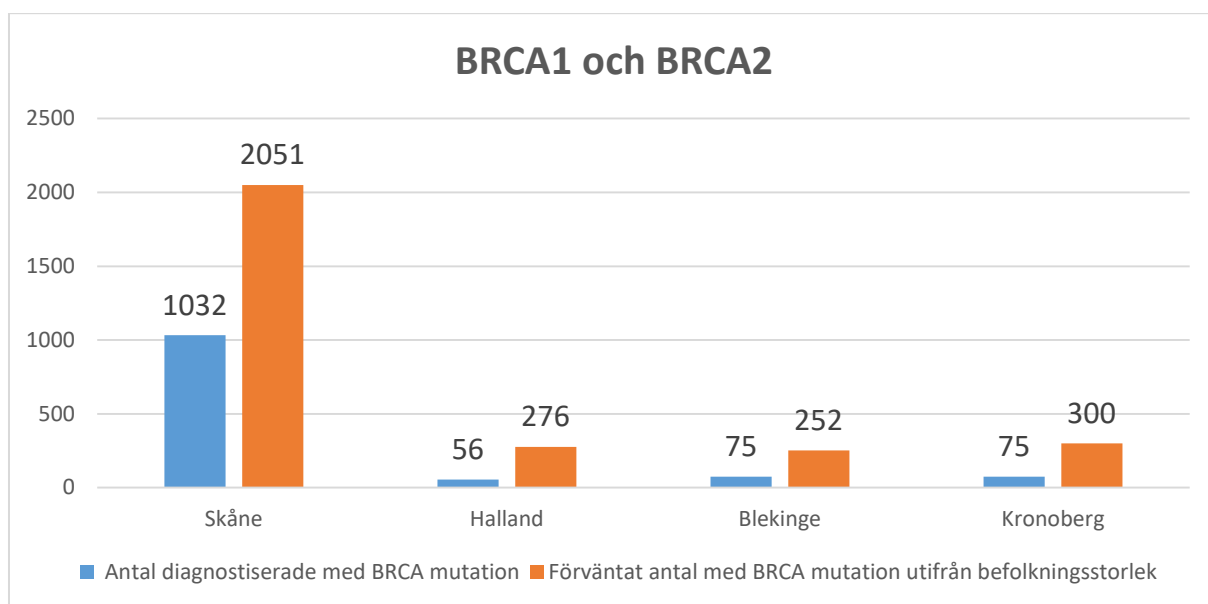
Statistik

Figur 2 och 3 visar antal personer med påvisad mutation i BRCA1 och BRCA2 respektive för Lynchs syndrom. Detta innefattar både de som identifierats via symptomatisk testning och presymtomatisk testning samt uppdelade på region samt inkluderar även personer som är avlidna. Statistiken gäller från 1994 tom september 2019.

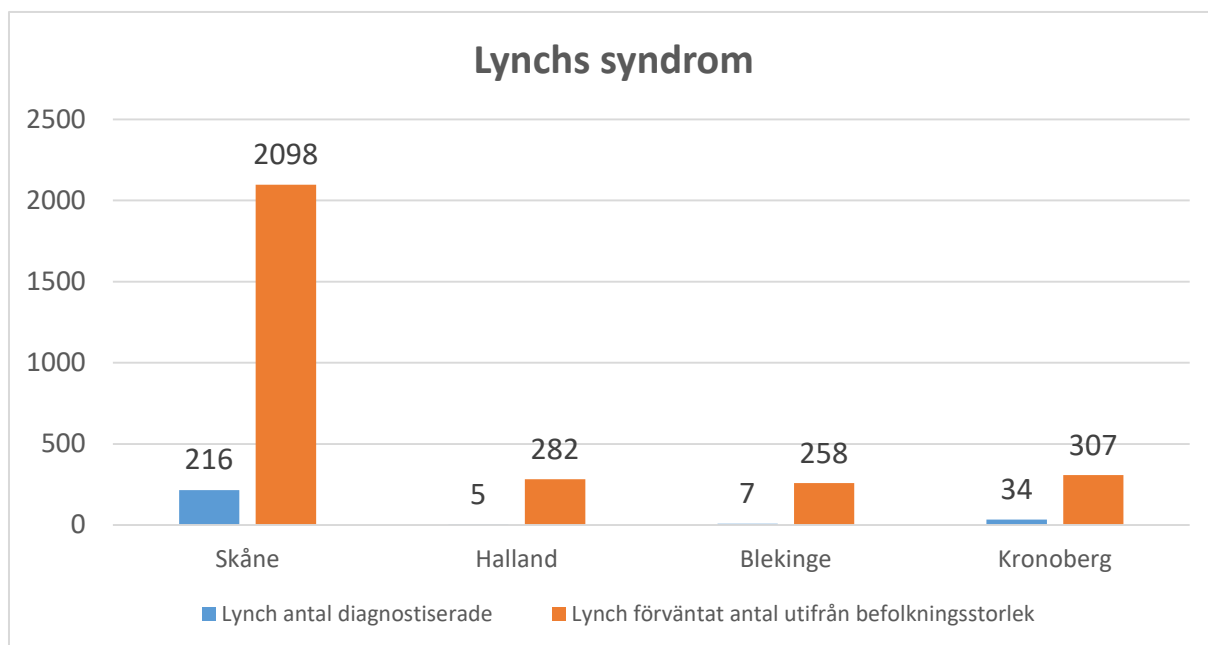
Figureerna visar även förväntat antal bärare över 24 år med mutation i BRCA1 och BRCA2 och för Lynchs syndrom utifrån befolkningsstorlek med beräknad förekomst av mutation på 1/450 respektive 1/440.

Totalt hade Södra sjukvårdsregionen under denna tidsperiod 1642 personer diagnostiserade med mutation i någon av generna BRCA1, BRCA2 eller för Lynchs syndrom.

För övriga landet så finns enbart data för Stockholm från sommaren 2019 då 327 personer gick på koloskopikontroller för Lynchs syndrom och 130-159 personer med familjär polypos, (FAP).



Figur 2. Antal registrerade bärare för mutation i BRCA1 och BRCA2 under åren 1994-2019 och förväntat antal utifrån befolkningsstorlek och beräknad förekomst av mutation i befolkningen på 1/450.



Figur 3. Antal registrerade bärare av mutation för Lynchs syndrom under tiden 1994-2019 samt förväntat antal utifrån befolkningsstorlek och beräknad förekomst av mutation i befolkningen på 1/440.

Sammanfattning: Det föreligger en generell underdiagnostisering av antal mutationsbärare av de olika generna inom samtliga regioner. Den är mest uttalad för Lynchs syndrom. Det finns 262 registrerade bärare i Södra sjukvårdsregionen vilket skall jämföras med att 2945 personer beräknas vara bärare. Detta när beräkningen görs för personer över 24 år och med en bärarfrekvens på 1/440 för Lynchs syndrom.

Forskning och utveckling

Kunskapen, om de genetiska förändringar som förklarar ärftlighet för cancersjukdom samt behandling och uppföljning av densamma är ännu begränsad men under stark utveckling. Dagens riktlinjer och vägledning bygger på aktuellt kunskapsläge. Det är angeläget att personer med ärftlighet inte bara kan ta del av aktuellt kunskapsläge men också kan bidra till kunskapsutvecklingen genom att delta i de studier som bedrivs.

Nationella studier har tidigare genomförts och pågår för att undersöka om det finns andra gener än de traditionella generna som orsakar insjuknande i viss cancerform. Dessa ligger bland annat till grund för de gener som analyseras vid misstanke på ärftlig bröst- eller koloncancer. Det pågår dessutom en nationell studie för att utvärdera effekten av kontrollprogram vid sällsynt genetisk förändring med mycket hög risk för cancersjukdom.

Utifrån att kunskapen inom området ärftlig cancer är relativt begränsad och antalet personer är förhållandevis få inom respektive diagnos, är det viktigt att det finns förutsättningar i sjukvården för att vetenskapliga studier ska kunna bedrivas. Ett första steg är att omhändertagandet och vården organiseras så att det finns en möjlighet att systematiskt kunna erbjuda patienter deltagande i studier. För utförlig redogörelse var god se bilaga 1.



Analys

Kännetecknande för cancersjukdom som orsakas av ärftlighet är att insjuknandet sker i yngre år, att samma person insjuknar flera gånger i olika cancersjukdomar samt att flera i släkten har insjuknat på liknande sätt i cancer.

En genomgång har skett för att inventera hur uppföljningen av personer med ärftligt ökad risk för cancersjukdom ser ut i Södra sjukvårdsregionen. Arbetet är begränsat till processerna för bröst- och tjocktarmscancerärftlighet. Sannolikt är resultaten även överförbara till andra mer sällsynta ärftliga cancer- eller tumörsjukdomar.

Framtagna fakta visar att det oftast saknas en systematisk uppföljning av personer med en ärftlig ökad risk för cancersjukdom samt att det föreligger stora skillnader inom och mellan regionerna. Utifrån detta så föreligger ett starkt behov av tydliga rutiner och struktur där huvudansvaret bör ligga i specialistvården. En sådan struktur skulle möjliggöra rapportering till det nationella kvalitetsregistret NOGA (Nationellt onkogenetiskt register). En av uppgifterna som rapporteras är var och när patient skall erhålla sina kontroller.

Det föreligger också ett behov av ökad kunskap och utbildning inom området ärftlig cancer i sjukvården. Liksom psykosocialt stöd som är anpassat efter det behov som en person med ärftligt ökad risk för cancer har under livets olika skeenden.

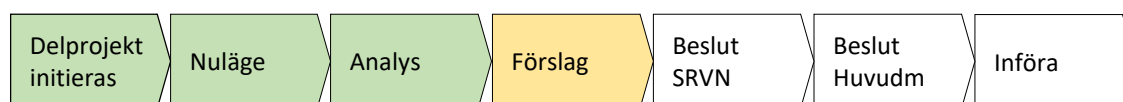
För att möjliggöra en systematisk uppföljning både avseende omhändertagande av den enskilda personen samt kvalitetsutvärdering av vården, bedöms det föreligga ett behov av en sjukvårdsregional enhet. Enheten bör tillsammans med den regionala patientprocessledaren för ärftlig cancer ha ett övergripande sjukvårdsregionalt ansvar för informations spridning, utbildning och forskning. Angeläget är en sammanhållen vårdprocess för personer med ärftlig ökad risk för cancer som är patientcentrerad, kunskapsstyrd och med ett "hela livet"-perspektiv.

Tydliga rutiner och strukturer för omhändertagande av personer med ökad risk för cancer ger en mer jämlik rättvis vård och möjligheter till prevention. Sammantaget skulle detta leda till minskad belastning på sjukvården, minskat lidande och ökad hälsa för den enskilda personen och dennes familj.

Konsekvenser för närliggande områden

Personer med ärftligt ökad risk för cancersjukdom eller som behandlas för cancersjukdom finns inom flertal olika specialiteter – både inom den högspecialiserade vården och primärvården.

Tydliga rutiner och strukturer för omhändertagandet av dessa personer torde innebära att resurser används mer optimalt och därmed skapar mindre belastning på sjukvården generellt. Det skulle ytterst leda till minskad sjuklighet och dödlighet i ärftlig cancer men också minskad oro i denna grupp.



Förslag på ökat samarbete/arbetsfördelning

Förslag:

1. Personer med ökad risk för cancer har ofta behov av kontroller av flera organ, vilket innebär att olika kliniker behöver involveras. Arbetsgruppens huvudförslag är att det hos varje

huvudman etableras en struktur för att uppnå ett tydligt, sammanhållet och samordnat omhändertagande.

2. Denna struktur tjänar som mottagare av remisser för patienter som utretts vid den onkogenetiska regionmottagningen på SUS, Lund, och vilken samordnar fortsatt uppföljning och kontroller på hemorten.

3. Det finns också ett behov av sjukvårdsregional informationsspridning, utbildning och forskning inom ärftlig cancer. Därför behövs en funktion på sjukvårdsregional nivå som i samverkan med RPPL för ärftlig cancer inom RCC Syd, håller samman detta och samverkar med den lokala strukturen.

Kommentar till förslagen:

Syftet med att erbjuda kontrollprogram/interventioner för personer med hög ökad risk för ärftlig cancer är att tidigt upptäcka och/eller helt förebygga cancer. För en person med sådan ärftlighet föreligger ofta kontrollbehov av flera organ. Utifrån att remitteringen för onkogenetisk utredning kan ske på flertal olika sätt kan det medföra en otydlighet i vem eller vilka kliniker som bär huvudansvaret för omhändertagande av de personer som har behov av uppföljningsprogram. Här föreligger krav på en tydlig vårdprocess för att tydliggöra övergången mellan den onkogenetiska mottagningen och uppföljande enheter. Då de senare kan vara flera och skiljer sig åt mellan de olika regionerna i Södra sjukvårdsregionen, föreligger behov av en tydlig struktur inom specialistvården hos varje huvudman. Denna utgör en remissinstans för personer med uppföljningsbehov.

Vidare underlättar en sådan struktur informationsspridning från den onkogenetiska mottagningen till regionerna. En ökad kunskap hos vårdpersonal om ärftlig cancer bidrar till en ökad möjlighet att fler personer med potentiell ärftlighet för cancersjukdom, identifieras och ges möjlighet till genetisk vägledning och genetisk analys. Genom ett korrekt medicinskt omhändertagande och genetisk vägledning inklusive psykosocialt stöd, kan cancersjukdom förebyggas för denna grupp. Både för den enskilde personen och dennes släkt medför detta bättre möjligheter att hantera ärftligheten.

Behov föreligger även för en sjukvårdsregional funktion, vars uppdrag är att tillsammans med den regionala patientprocessledaren för ärftlig cancer inom RCC Syd, ansvara för informationsspridning och utbildningsinsatser. En viktig uppgift för denna funktion är också att vara en sammanhållande enhet för att stödja forskning inom ärftlig cancer. Psykosocial kompetens är angelägen både som stöd för den onkogenetiska mottagningen men även till de olika psykosociala enheterna i de olika regionerna så att patienten kan erhålla psykosocialt stöd decentraliserat. Den sjukvårdsregionala funktionen kan skapas genom ett utökat uppdrag till den onkogenetiska regionmottagningen på SUS, Lund, eller genom att en särskild enhet inrättas för detta ändamål.

Sammanfattningsvis är förslaget:

- Att etablera en tydlig struktur hos varje huvudman som tjänar som remissmottagare för ett decentraliserat omhändertagande i specialistvården för personer med risk för ärftlig cancer.

- Att det etableras ett centralt stöd i Södra sjukvårdsregionen med ansvar för informations spridning, utbildning, kvalitetsregister och klinisk forskning.



Beslutsprocess

Den fortsatta beslutsprocessen samt verkställande av förslaget ägs av SRVN samt respektive huvudman.

Bilaga 1 delprojekt 18

Ordförklaring:

<i>APC</i>	Gen, förändring i denna gen ger ökad polypbildning i tarm v.g. se bilaga 2
<i>ATM</i>	Gen v.g. se bilaga 2
<i>BRCA1</i>	Gen v.g. se bilaga 2
<i>BRCA2</i>	Gen v.g. se bilaga 2
<i>CHEK2</i>	Gen v.g. se bilaga 2
de novo	Genförändringen är inte nedärvd hos individen som bär på den, men däremot har personens en risk att föra förändringen vidare till sina barn
FoU	Forskning och utveckling
Högpenetrant	Hög risk för sjukdom
LPPL	Lokal patientprocessledare
Lynchs syndrom	Medfödd ärftlig ökad risk för bl.a. tjocktarmscancer v.g. se bilaga 2
Mastektomi	Borttagande av bröst
Mellanpenetrant	Mellanhög risk för sjukdom
<i>MLH1</i>	Gen, förändring i denna gen ger Lynchs syndrom v.g. se bilaga 2
<i>MSH2</i>	Gen, förändring i denna gen ger Lynchs syndrom v.g. se bilaga 2
<i>MSH6</i>	Gen, förändring i denna gen ger Lynchs syndrom v.g. se bilaga 2
MR	Magnetkameraundersökning
NVP	Nationellt vårdprogram
OGU	Onkogenetisk uppföljningsmottagning på onkologiska kliniken i Lund
<i>PALB2</i>	Gen, v.g. se bilaga 2
<i>PMS2</i>	Gen, förändring i denna gen ger Lynchs syndrom v.g. se bilaga 2
PNR	Patient och närstående råd
Polypos	Ökad polypbildning, oftast i tjocktarm
RCC Syd	Regionalt cancercentrum syd
RPPL	Regional patientprocessledare
SUS	Skånes universitetssjukhus
<i>TP53</i>	Gen v.g. se bilaga 2
VC	Vårdcentral

Bilaga 2 delprojekt 18

Sammanfattning av de gener och ärftlig sjukdom som omnämns i delrapporten

Samtliga gener och sjukdomstillstånd innebär en genetisk förändring som ger en ökad risk för cancer. Sannolikheten att ärva förändringen är 50 % om någon av föräldrarna är bärare av förändringen. Sannolikheten är lika för både män och kvinnor att ärva förändringen.

BRCA1

Sjukdomsassocierad förändring i denna gen ger en starkt förhöjd risk för kvinnor att insjukna i bröstcancer, den ger också en ökad risk för cancer i äggstockar och äggledare. Livstidsrisken för bröstcancer är 50-80 % och för cancer i äggstockar/äggledare 30-60 %.

Män som är bärare av mutation har inte någon ökad risk för cancersjukdom.

BRCA2

Sjukdomsassocierad förändring i denna gen ger en starkt förhöjd risk för kvinnor att insjukna i bröstcancer, den ger också en ökad risk för cancer i äggstockar och äggledare. Livstidsrisken för bröstcancer är 50-80 % och för cancer i äggstockar/äggledare 10-25 %. Män som är bärare av mutation har en livstidsrisk att insjukna i prostatacancer på 20-35 %.

PALB2

Sjukdomsassocierad förändring i denna gen ger en måttligt till starkt ökad risk för kvinnor att insjukna i bröstcancer. Livstidsrisken är 30-60 % för bröstcancer. Utifrån dagens kunskapsläge föreligger inte någon tydligt ökad risk för annan cancersjukdom.

TP53

Sjukdomsassocierad förändring i denna gen är sällsynt men ger för kvinnor en mycket starkt förhöjd livstidsrisk att insjukna i bröstcancer. Förändringar i denna gen kan också vara kopplad till ökad risk för annan cancersjukdom både hos vuxna och hos barn. Förändringar i denna gen uppstår relativt ofta som *de novo*, vilket innebär att det saknas en släkthistoria för cancersjukdom.

CHEK2 och *ATM*

Sjukdomsassocierad förändring i denna gen ger en måttligt förhöjd risk för bröstcancer med en livstidsrisk på 20-40 %. Där den högre risken är förknippad med en familjehistoria för bröstcancer. Utifrån dagens kunskapsläge föreligger inte någon tydligt ökad risk för annan cancersjukdom.

Lynchs syndrom

Förklaras av sjukdomsassocierad förändring i någon av generna *MLH1*, *MSH2*, *MSH6* eller *PMS2*. Ger en starkt förhöjd risk för tjocktarmscancer hos både män och kvinnor med en livstidsrisk på 50-80%. För kvinnor en ökad risk för livmoderkroppscancer med en livstidsrisk på 25-60 % och en ökad risk för äggstockscancer med livstidsrisk på ca 12 %. I vissa fall även en ökad risk för cancer i urinvägarna med livstidsrisk upp till 20 %. Både män och kvinnor har samma sannolikhet att ärva mutationen om någon av föräldrarna är bärare.

Familjär polypos, FAP

Förklaras av sjukdomsassocierad förändring i genen *APC*, vilket oftast ger en massiv ökad polypförekomst i tjocktarm med påföljande mycket hög risk för koloncancer. FAP är associerad med en ökad risk för tumörer i magsäck och tunntarm samt andra tumörformer.

Fördjupad resultatredovisning av intervjuer

Återremittering från den onkogenetiska mottagningen. Intervju/enkät med personal på klinisk genetik, Sus.

Patient boendes i Skåne

BRCA1/2, PALB2, TP53: För kvinnor med påvisad mutation i gen med hög risk för bröstcancer remitteras dessa till dr Niklas Loman, onkogenetisk uppföljningsmottagning (OGU) på Sus i Lund.

CHEK2, ATM: För kvinnor med påvisad mutation i gen med mellanhög risk för bröstcancer remitteras antingen till onkogenetisk uppföljning mottagning (OGU), alternativt till bröstmottagning, eller till vårdcentral. Eventuellt kan också svaret gå endast till den remitterande om specialistklinik.

Epidemiologiskt ökad risk för bröstcancer: Remitteras antingen till bröstmottagning eller till vårdcentral, alternativt till inremitterande om detta är en specialistklinik.

Vid mutation för Lynchs syndrom: Remitteras till största del till specifik läkare på kirurgmottagning, Sus, Malmö, alternativt i vissa fall till annan kirurgmottagning. Vissa remitterar även till kvinnokliniken.

Polypos med mutation i APC genen: Antingen remiss till dr Peter Mangell kirurgmottagningen, Malmö, Sus eller annan kirurgmottagning eller tillbaka till remitterande specialistklinik.

Patient boendes i Halland, Kronoberg eller Blekinge:

BRCA1/2, PALB2, TP53: Här förekommer flera olika varianter, majoriteten av patienter remitteras till bröstmottagning, (för BRCA1/2 även remiss till KK). Kommer remiss från specialistklinik förekommer att svaret gå enbart till denna klinik.

CHEK2, ATM: Oftast remiss till bröstmottagning, men även remiss till VC eller enbart till inremitterande om detta är en specialistklinik.

Vid mutation för Lynchs syndrom: Oftast remiss till kirurgmottagning, men i vissa fall enbart återremittering till specialistklinik. Ibland även remiss till kvinnokliniken.

Polypos med mutation i APC genen: Remiss till kirurgmottagning. Enstaka fall enbart åter till specialistklinik.

Vid mutation i *CHEK2* eller *ATM* eller epidemiologiskt ökad risk föreligger olika typer av åter remittering.

Intervjuer med RPPL:er och LPPL:er för bröstcancerprocess

Uppföljning av kvinnor med hög risk för bröstcancer (*BRCA1, BRCA2, PALB2, TP53*): I Skåne sker uppföljning via OGU och för övriga regioner via bröstmottagningar. Kvinnliga bärare får årliga MR undersökningar mellan 25-55 år. Flera får ett 1:a mottagningsbesök och följs därefter med årlig mammografi och/eller MR bröst. Verkar fungera väl även för kvinnor som insjuknat i bröstcancer, man tar då hänsyn till om patient är mutationsbärare vid val av kirurgi och efterbehandling.

Varje sjukhus genomför profylaktiska mastektomier vilket innebär förbyggande bortoperation av bröstvävnad med rekonstruktion. En del bröstkirurgiska kliniker genomför enbart fåtal operationer. Operation som omfattande rekonstruktioner med kroppsegen vävnad sker i Malmö. Patienter med mutation i generna *PALB2* och *TP53* är ovanliga, flest sådana patienter i Skåne. I vissa regioner förekommer dessa patienter inte alls. Ålder på MR undersökning inför profylaktisk operation varierar mellan 3 månader till uppemot 1 år.

Uppföljning av kvinnor med mellanhög risk för bröstcancer (*CHEK2* och *ATM*): Dessa patienter är relativt ovanliga men en ökande grupp med flest i Skåne. I vissa regioner förekommer dessa patienter inte alls. I Skåne varierar omhändertagandet, i vissa fall via OGU, men även via bröstmottagning och via vårdcentral (VC).

Uppföljning av kvinnor med epidemiologisk ökad risk för bröstcancer: Varierande omhändertagande. I Skåne antingen via bröstmottagning eller via VC. I övriga regioner sker oftast uppföljning via bröstmottagning.

Kontaktperson: För patient som går på kontroller på OGU eller bröstmottagning finns en kontaktperson även om denna person inte alltid är namngiven.

Psykologiskt stöd: antingen via klinikens kurator eller via VC.

Rehabilitering efter förbyggande operation: Ingen specifik.

Intervjuer med RPPL:er och LPPL:er för koloncancerprocess

Uppföljning av personer med Lynchs syndrom: I Skåne handläggs flera kontroller via specifik läkare på kirurgkliniken, Sus, Malmö, men många följs också via andra kirurgmottagningar i Skåne och det förekommer också att de följs via primärvården och ett sjukhus remitterar ut alla patienter med Lynchs syndrom till primärvården. I Växjö, Blekinge och Halland följs patienterna via kirurgmottagning.

Uppföljning av personer med polyposer: Följs via kirurgkliniker. Inte alltid på mottagningsbesök. Oftast inga kontroller av sköldkörtel. I vissa fall kan sådana kontroller ske via VC.

Epidemiologisk ökad risk för koloncancer: Oftast uppföljning via primärvård. I Kronoberg och Blekinge och Halland via kirurgkliniken även om vissa kontroller sannolikt sker via VC.

Kontaktperson: För patient som går på kirurgmottagning finns det inte någon namngiven kontaktperson men patienterna kan de vända sig till mottagningen. För patienter som går på kirurgmottagningen i Malmö kan dessa ringa mottagningen som därefter bokas för tid till dr Mangell.

Psykologiskt stöd: Kan antingen ges via klinikens kurator eller via VC.

Rehabilitering efter förbyggande operation: Ingen specifik sådan föreligger men vid behov kan i vissa fall via cancer rehabiliteringen hjälpa till, men oftast finns ingen sådan eller hänvisas patient till primärvården.

Dialog med ordförande i sjukvårdsregionala primärvårdsgruppen

Från primärvården sida så anges bland annat bland annat att:

- Det skett en kraftig kunskapsutveckling och det föreligger en god nytta med att hitta och behandla personer med ärftlighet.
- Det föreligger ett behov för struktur både för utredning och för uppföljande verksamhet. Bra med sjukvårdsregionsövergripande. Alla medborgare listade på VC men det innebär inte att alla tillstånd sköts via VC.
- Det behövs en sammanställning av de riktlinjer som finns över vilka som ska utredas och att det finns en förståelse för varför. Här har den onkogenetiska mottagningen bäst kunskap.
- Uppföljning av personer med tydligt ökad risk bör ligga inom specialiserad vård, detta då personer genomgår olika faser i livet och just framförallt med tanke på den stora kunskapsutvecklingen. Inom primärvården finns inga säkrade system att följa patienter livslångt. Det finns inte ens säkrade system, bland annat på grund av datalagar, att aktivt föra över information om planerade kontroller då patienten flyttar och byter vårdcentral. Allt beror då på patienten själv. Syftet med viktiga sällankontroller hos patienter med ökad ärftlig risk är också att hitta förändringar och då måste man också veta hur man handlägger eventuella fynd.
- Däremot är det primärvårdens uppgift att ha ett omhändertagande av personer som enbart allmänt har en ökad risk men som då inte behöver regelbundna kontroller. Dock är det viktigt att det finns ett system för att det på bra sätt finns dokumenterat i journalen så att det lätt går att hitta i kontakten med patient.
Det som primärvården efterfrågar är att riktlinjer för onkogenetisk utredning tas fram på ett lämpligt sätt – gärna med länkar – så kan de anpassas till allmänläkarkonsultmallen (AKO mallen) som primärvårdsriktlinjerna kallas i Region Skåne, samt att det därefter behövs utbildningsinsatser

Intervju med patient och närstående (PNR)

Personer med ärftlighet för cancer, i synnerhet för mutationsbärare, innebär i högre grad att personen har ett mindre vanligt tillstånd, och i vissa fall en sällsynt diagnos. Som patient finns en önskan att få ett omhändertagande av kunnig vårdgivare och med tanke på att det ofta är en ovanlig diagnos så behövs ett omhändertagande i specialistvården. Det är också viktigt att det är en rättvis vård.

Bedömer att det finns två ”patient”-grupper som berörs av frågan:

Den ena gruppen består av de som redan har fått en cancerdiagnos och den andra gruppen av de som ännu inte diagnosticerats med cancer men som är/kan vara bärare av mutation som kan ge cancer.

PNR har nog mest tänkt i formerna för den första gruppen: det vill säga, hur vill cancerpatienter ha vården organiserad? Utifrån det perspektivet är:

- Vårdens kunskap om genetisk cancer viktig. Många (t.o.m. de flesta?) cancerpatienter ställer sig frågan – varför har just jag fått cancer?
- Är det ärftligt? Kan det drabba mina närstående och släktingar? Vad kan de göra för att inte också drabbas?
- Då vill jag kunna tala med någon som kan ge svar, och som är kunnig inom genetisk cancer och som också kan ge råd vad gäller profylaktisk kirurgi.

Utifrån den andra gruppen behövs även annat stöd:

- Ambivalens att både vilja och inte vilja veta om man är bärare? Behov av genetisk vägledning som kan leda fram till ett beslut om man ska låta testa sig eller inte?
- Personerna kanske önskar tala med andra personer som varit i samma situation? Hur är det att leva med kunskapen om att jag har hög risk för cancer?
- De som fått besked om genetisk mutation/hög risk för cancer behöver kanske både psykologiskt stöd för att hantera beskedet men också medicinskt kompetens/koordinering av uppföljning och eventuell profylaktisk kirurgi.

Intervjuer med representanter för övriga onkogenetiska mottagningarna i Sverige

Sydöstra: Uppföljning av både personer med kolon- och bröstcancerärftlighet sker för östgötar via den onkogenetiska mottagningen i Linköping som remitterar för koloskopier och mammografier/magnetkamera undersökning (MR) enligt vårdprogram. Andra kontroller sker på specialistklinikerna. Inga kontroller via primärvården. Kontaktperson finns för dessa undersökningar. Det saknas övergripande ansvar för patientens omhändertagande och patienter med risk för tumörer i flera organ. Den onkogenetiska mottagningen i Jönköping remitterar patienter till specialistkliniker beroende på vilken kontroll som krävs. Kontroller i

Kalmar sker via specialistkliniker enligt rekommendation från onkogenetiska mottagningen. Förebyggande mastektomi med rekonstruktion sker alla centraliserat på plastikkirurgen i Linköping efter gemensam multidisciplinär konferens (MDK).

Norr: Utredning av personer med misstänkt ökad ärftlig risk för kolon och bröstcancer, sker via den cancergenetiska mottagningen, som är organiserad under RCC Norr. Via denna mottagning skrivs långtidsremisser för mammografi och MR bröst. Alla som önskar riskreducerande mastektomi och rekonstruktion remitteras till Norrlands universitetssjukhus. Där efterhör man specialistvårdsremiss. Denna utfärdas inte alltid, vilket kan innebära att alla inte får en operation som är centraliserad. MR undersökningen av bröst skall tidigast ha utförts 6 veckor innan operation även om målet är fyra veckor. Vid ökad ärftlig risk för koloncancer så ordnar cancergenetiska mottagningen remisser. De med epidemiologiskt ökad risk skickas på långtidsremiss till kirurgkliniker som inte behöver rapportera tillbaka undersökningsresultatet.

Västra: Långtidsremiss till respektive kirurgklinik. Vid ärftlighet för bröstcancer sker kontroller i Borås på onkologen för övrigt sker kontrollerna via bröstkirurgerna. Kirurgen kontrollerar samtliga med ökad risk för koloncancer. Kontaktsjuksköterska finns på bröstmottagning annars hör patienten av sig till den cancergenetiska mottagningen. Psykolog och samtalsgrupper finns på den cancergenetiska mottagningen. Förebyggande mastektomi och rekonstruktion sker alltid på Sahlgrenska. MR undersökning av bröst får högst vara 4 veckor gammal.

Uppsala-Örebro: För Uppsala finns det en ansvarig läkare som ordnar kontroller, gäller även generna med medelhög risk för bröstcancer. I övriga storregionen är det inremitterande som följer upp patienten. Uppsalas uppdrag med sju regioner, innebär att det är svårt att ange hur uppföljningen fungerar på de enskilda klinikerna. God kunskap finns däremot om upptagningsområdet för Uppsala. Riktlinjer för MR undersökning inför förebyggande bröstoperation anger att denna skall vara genomförd tidigast tre månader innan operation. Kvalitetsutvärdering av förebyggande operation finns. Patient kallas tillbaka 1 gång per år i fem års tid. Rehabilitering via sexualmedicin. Den kvarstående kontakten med patient beror på att man från sjukvårdens sida upplever att patient som genomgått förebyggande operation ofta har problem på olika sätt. Kontakten patient erbjuds är besök men oftast blir det en telefonkontakt. Man kan inte ange hur det fungerar för övriga regioner. Man drar slutsatsen att kontrollerna för Lynchs syndrom sannolikt fungerar då man inte fått några patienter som ringt och klagat oatt dessa inte skulle fungera. De följs via kolorektalkirurg i Uppsala men kan i övriga regioner ske på medicinkliniker. Personer med polypbildning i tarm kontrolleras via kirurgklinikerna, likaså de med epidemiologisk ökad risk. Ingen kunskap om patienterna har kontaktperson.

Stockholm-Gotland: Alla med en ärftlig ökad risk för bröst-äggstockscancer får kontroller via verksamheten ärftlig cancer inom Tema cancer på Karolinska Universitetssjukhuset. I nuläget finns inom verksamheten utvecklade kontrollprogram för ärftlig bröst-, kolon-, gyncancer samt malignt melanom och komplexa cancersyndrom så som TP53. Övriga cancersyndrom som endokrina tumörer eller ärftlig njurcancer remitteras till respektive klinik för uppföljning. Alla erbjuds nybesök och återbesök sker vid behov. Alla som haft cancer får

årliga besök, övriga får brev. Individer som diagnostiserats med BRCA-mutation och tillhör Södersjukhuset eller St Görans sjukhus, får gå på fortsatta kontroller på dessa enheter efter avslutad onkologisk uppföljning. Patienter med livstidsrisk för bröstcancer över 30 % kan följas med MR-undersökning även 55 år, likaså mammografier efter 75 år. *CHEK2* och *ATM* bärare får också MR bröst och möjlighet att genomgå profylaktisk mastektomi och rekonstruktion. Personer med epidemiologisk ökad risk får ett nybesök och därefter enbart remisser för undersökning. Kvinnor med livstidsrisk över 24 % kan också få profylaktisk operation.. Förebyggande operation sker alltid efter MDK med bröstkirurg, plastikkirurg, psykolog, genetisk vägledare.

Alla personer med Lynchs syndrom eller ärftlig polypos omhändertas via ärftlig cancer på Karolinska. Kvinnor med Lynchs syndrom träffar gynekolog med särskild kompetens inom ärftlig cancer och kan remitteras för profylaktisk operation på annat sjukhus. Individer utan mutation men med empirisk ökad risk kontrolleras på St Görans sjukhus eller via remiss från vårdcentral.

Gotland har bra kontroller för bröst via kirurgklinik, oklart vad gäller kolon.

Alla som går på kontroller på Karolinska har kontaktperson. Psykolog finns knuten till mottagningen via psykosociala enheten som anlitas.

Forskning och utveckling

Utifrån att kunskapen är begränsad om de genetiska förändringar som förklarar ärftlighet för cancersjukdom samt behandling och uppföljning av densamma så är det viktigt att kunna erbjuda personer med sådan ärftlighet deltagande i studier.

Nationella studier har tidigare genomförts för att undersöka om det finns andra gener än de traditionella generna som orsakar insjuknande i viss cancerform.

Ett exempel är här SWEA studien som systematiskt erbjöd inklusion i studien där patienten fick genomgå analys av ytterligare gener i tillägg till *BRCA1* och *BRCA2* generna. Detta har lett fram till att den genetiska analysen vid misstanke på ärftlighet för bröstcancer innefattar ytterligare gener bland annat *TP53*. *TP53* är en central gen som skyddar mot cancer men om den är muterad innebär en ökad risk för cancer, framförallt för bröstcancer men även flertal andra cancersjukdomar och där insjuknande kan ske redan under barnåren. Sedan 2015 har de olika onkogenetiska mottagningarna i Sverige försökt att starta upp en nationell studie SVEP53 för att undersöka effekten av kontrollprogram för personer som är bärare av mutation i genen *TP53*. Ett stort problem är att få medel som kan täcka dels kostanden för personal men även kostnaden för bildiagnostik. Vi har nu i Södra sjukvårdsregionen inkluderat personer i studien framförallt sedan 2019 men en mycket stor utmaning är fortfarande kostnaden för helkropp MR som studiepatienterna genomgår 1 gång per år.

Ett annat exempel har varit vid Lynchs syndrom där vi med kort varsel fick information om att det fanns möjlighet att erbjuda mutationsbärare deltagande i studie. På grund av att det i

Bilaga 3 delprojekt 18

dagsläget inte finns någon spårbarhet av dessa patienter så fanns ingen möjlighet att erbjuda deltagande i studien till annat än en mycket liten grupp av personer.

Personer/familjer med ärftlighet efterfrågar ofta kunskap och vid den genetiska vägledningen anges ofta att kunskapen är under utveckling och att det är viktigt att höra av sig om några års tid för att erhålla det aktuella kunskapsläget.