

## Delprojekt 17

### Rutinmässig testning (reflextestning) för defekt mismatch-reparations proteiner på tumörvävnad vid tjock- och ändtarmscancer

2018-10-15

Senaste uppdatering 2019-05-14



## Bakgrund

Mismatch reparations generna (MMR-gener) och de proteiner de kodar för (MMR- proteiner) är viktiga för att skydda arvsmassan mot felläsningar som uppstår när celler delar sig. När en person diagnostiseras med tjocktarmscancer ger undersökning av tumörvävnaden med påvisad defekt MMR-protein (dMMR)

- 1) Information hur patienten skall behandlas.  
Person som insjuknat i CRC och har ett begränsat sjukdomsstadium slipper behandling med cellgifter om dMMR påvisas.
- 2) Information om att en ärftlighet kan föreligga. dMMR talar starkt för Lynchs syndrom (LS) och fortsatt analys av blodprov genomförs för att avgöra om det rör sig om LS. Sådan analys är också en förutsättning för att kunna erbjuda friska släktingar genetisk analys. LS orsakas av ärftliga förändringar som främst ger en kraftigt ökad risk för kolorektal cancer (CRC) men även annan cancersjukdom där cancer i livmoder är betydande. Sannolikheten att under sin livstid insjukna i CRC vid LS är 30-70% och i livmoderkroppscancer (LKC) 15-55%. Detta skall jämföras med befolkningsrisken som är 5.5% för CRC och knappt 3 % för LKC. Insjuknandeåldern är vid LS betydligt tidigare med insjuknande i CRC vid 27-46 år respektive 48-62 år i LKC, jämfört med icke ärftlig insjuknande där dessa åldern är ca 70 år respektive 69 år. För detta delprojekt gäller denna frågeställning enbart då efterfrågan finns.

Om LS påvisas ger detta information om:

- 1) Hur den person som insjuknat i CRC skall följas upp efter avslutad cancerbehandling. Förebyggande koloskopier, kontroller/förebyggande op. av livmoder, ev. kontroller för cancer i urinvägarna.
- 2) Att släktingar har möjlighet att erhålla genetisk vägledning och genomgå genetisk analys. Om de inte har ärvt förändringen har de ingen ökad risk för LS associerad

cancersjukdom. Om de har ärvt förändringen är det angeläget att de kan erbjudas kontrollprogram/intervention för att förhindra insjuknande.

Ett förarbete är genomfört med en ekonomisk analys med bakgrunden att det i södra sjukvårdsregionen årligen insjuknar 1400 personer i CRC. Resultatet visar att rutinmässig analys av alla tumörer från dessa patienter är kostnadseffektivt. Detta är i linje med europeiska och amerikanska riktlinjer samt en nylig brittisk hälsoekonomisk rapport som rekommenderar rutinmässig analys av dMMR. Danmark har sådan analys sedan 10 år.

I södra sjukvårdsregionen finns inte några gemensamma riktlinjer för rutinmässig dMMR analys. Vid förfrågan vid de olika patologiavdelningarna har det framkommit att det skiljer sig över tid huruvida analys genomförs men vid sista förfrågan framkommer att det är en analys som inte alls genomförs, till att det görs fåtal gånger alternativt att det görs rutinmässigt på vissa undergrupper av tumörer eller enbart som efterbeställning efter beslut på multidisciplinär rond (MDK) eller på remiss från den onkogenetiska mottagningen vid släktutredning.

Utifrån ovanstående och att det föreligger en kraftig underdiagnostisering av LS synes det motiverat att närmare utreda rutinmässig dMMR analys inom ramen för Södra sjukvårdsregionens arbetsgrupp för samarbete bättre vård.

### **Målsättning med delprojektet (Varför)**

- Skapa gemensamma riktlinjer för att säkerställa god, jämlik och likvärdig vård i Södra sjukvårdsregionen.
- Att i samverkan med RCC syd utforma gemensamma riktlinjer
- Ge förutsättningar för att rätt behandling ges till berörda patienter
- Ge förutsättning att kunna erbjuda friska släktingar genetisk analys när så efterfrågas.

### **Gruppmedlemmar**

Ordförande, Marie Stenmark Askmalm RPPL för ärftlig cancer Region Skåne

Birger Pålsson, RCC och Samarbete för bättre vård

Lena Luts, Samarbete för bättre vård

Didrik von Porat patient och närstående representant

Sanda Beglerbegovic Region Kronoberg

Aneta Szablewska Region Blekinge

Åsa Fred Region Halland

Cecilia Utterström Helsingborgs lasarett

Adjungerade sakkunniga

Anders Edsjö Labmedicin Region Skåne

Jakob Eberhart SUS

## Tidplan

Delrapport maj 2019 och slutrapport oktober 2019

### 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.

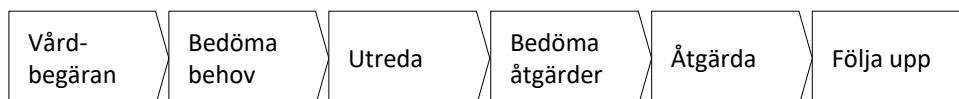
Önskvärt är patientmedverkan under arbetets gång.



### Nuläge

#### Rapporten bör innehålla:

- Kartläggning av patientprocessen och hur arbetsprocessen ser ut idag



Socialstyrelsens nationella informationsstruktur,

<http://www.socialstyrelsen.se/SiteCollectionDocuments/Modeller-halso-och-sjukvard-2017.pdf>

- Hur ser processen ut idag?
- Förekomst av dMMR analys, om sådan genomförs vilken är indikationen?
- Flöden – antal analyser
- Svarstid?
- Hur ser det ut nationellt?
- Definiera erforderlig kompetens.
- Beskriva fortsatt handläggning/process vid påvisad dMMR inklusive utbildningsbehov.
- Etiska aspekter.
- Förslag på hur öka samarbetet/arbetsfördelningen kan ske.
- Konklusion övergripande:  
Rutinmässig dMMR analys bör införas för optimerad cancerprocess och för att förebygga cancerinsjuknande



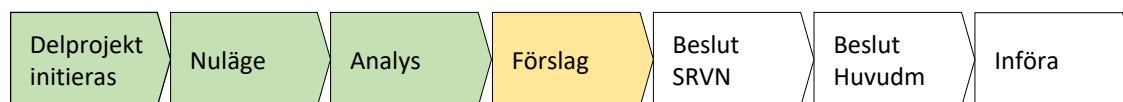
## Analys

### Rapporten bör innehålla:

- Analys av framtagna fakta
- Avgränsning av projektet
- Konsekvenser för närliggande områden

### Nuläge och analys presenteras och återrapporteras till samarbetsgruppen.

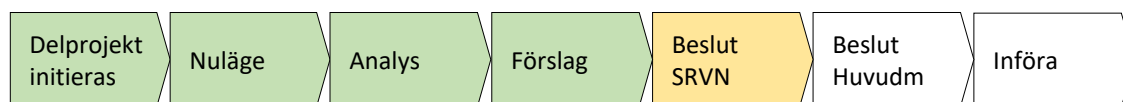
Analysen ska vara avstämd och förankrad i berörda verksamheter. Förankringen av analysen ska dokumenteras i rapporten. Vid frågeställningar som inte kan lösas i gruppen återkopplas frågan till samarbetsgruppen.



### Förslag på ökat samarbete/arbetsfördelning

#### Rapporten bör innehålla:

- Konklusion
- Utformning av samarbete/arbetsfördelning (framtida arbetsprocessen utifrån patientens bästa) med värdering av ev behov av kompetenscentrum/-noder för specifika diagnoser.
- Konsekvenser för patienterna och för sjukvården övergripande samt ekonomiskt, tekniskt, FoUU-mässigt etc
- Eventuella specifika problem-/utvecklingsområden
- Långsiktighet
- Ansvarsfördelning
- HR-aspekter och ekonomiska effekter (kunskap finns att hämta på kansliet)
- Konsekvenser för närliggande områden och eventuella undanträngningseffekter
- Tidsplan
- Uppföljningskriterier
- Implementeringsplan (inklusive förutsättningar/krav för genomförande)
- Förankring av förslaget



### Beslutsprocess

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