Region Stockholms rekommendation avseende Lynchs syndrom och urothelial cancer i övre urinvägar (UTUC):

Utredning för Lynchs syndrom (LS) hos individer med diagnostiserad UTUC:

Personer med LS har ökad risk att utveckla UTUC på kontralaterala sidan och man bör därför eftersträva organbevarande behandling i alla fall där det är säkert ur ett onkologiskt perspektiv.

Personer med diagnostiserad UTUC erbjuds utredning enligt följande:

Blodprov för genetisk testning* avseende LS (svar inom 2 v)

- Alla patienter där LS misstänks enligt nedan men där snabbt svar behövs på grund av behandlingsval (val mellan radikal behandling med nefroureterektomi eller organbevarande behandling) då vetskap om LS hos individ med UTUC är prediktivt för val av behandlingsmetod.
- Patienter <70 år (där man inte planerar nefroureterectomi)

Immunhistokemisk färgning (IHC) för MSH2, MSH6, MLH1 och PMS2 rekommenderas på nefroureterectomipreparat.

Remiss till klinisk cancergenetisk enhet om patient med UTUC och minst en av följande:

- Lynchspektrumcancer i den egna anamnesen (colorektal, livmoder, tunntarm, ventrikel, ovarial, eller multipla sebaceösa adenom)
- Förstagradssläkting med Lynchspektrumcancer <50 år
- Två förstagradssläktingar till varandra (t.ex. mor och morfar) med Lynchspektrumcancer oavsett ålder vid diagnos.
- Patienter med påvisad LS via blodprov eller IHC.

Klinisk cancergenetisk enhet gör en bedömning av familjehistorien och om indicerat erbjuds genetisk utredning avseende LS. Vid påvisad LS ordnar enheten för klinisk genetik remisser för coloskopi och till gynekologisk uppföljning.

Utredning och uppföljning av friska anlagsbärare av LS-anlag:

- Endast de med MSH2 bör erbjudas kontroller.
- Från 50 å.å årlig undersökning med
    - Kastad urin för cytologisk analys
    - Cystoskopi med blåssköljvätska (BSV) för cytologisk analys
    - S-PSA hos män

Rökning ökar risken att utveckla maligna sjukdomar och samtliga anlagsbärare som är rökare bör remitteras till öppenvården för rökavvänjning.

*Remiss finns i TC, sök under Klinisk genetik/Medfödda genetiska sjukdomar/Genetisk utredning (DNA-analys) -Blod.
I remissen, skriv Önskad analys: Lynchs syndrom och ange anamnes och ev familjehistoria.

Detta dokument är baserat på litteraturgenomgång, samt Europeiska och Amerikanska guidelines avseende Lynchs syndrom och UTUC, under 2021-22 samt revision oktober 2022 (Falkman, Brehmer, Tham)

Deltagare och roller:

Karin Falkman, överläkare urologi Södersjukhuset Stockholm, Ordförande i Regionala arbetsgruppen urotelial cancer Stockholm och medlen av den Nationella vårdprogramsgruppen för urotelial cancer.

Marianne Brehmer, överläkare och docent urologi, Södersjukhuset Stockholm, UTUC-expert Regionala vårdprogramsgruppen urotelial cancer Stockholm

Emma Tham, överläkare och Med Dr klinisk genetik, Karolinska universitetssjukhuset Stockholm. Medlem i den Nationella arbetsgruppen för ärftlig cancer.

Amir Sherif, överläkare och docenturologi, Norrlands universitetssjukhus, ordförande Regional arbetssgruppen för urotelial cancer Region Norrland och medlen av den Nationella vårdprogramsgruppen för urotelial cancer.

Martin Odmark, överläkare urologi Sundsvalls sjukhus,

Georg Jaremko, överläkare och Med Dr patologi, expert urotelial cancer, Avdelningen för patologi och cytologi, Karolinska universitetssjukhuset Stockholm.

Gustav Silander, Överläkare, Onkogenetiker Norrlands Universitetssjukhus. Medlem i den Nationella arbetsgruppen för ärftlig cancer

Fredrik Haglund, Överläkare radiologi, Danderyds sjukhus Stockholm. Radiologisk expert i Regionala arbetsgruppen urotelial cancer Stockholm.