

Dokumentet utarbetat av läkare i Södra sjukvårdsregionen och har modifierats för Sjukvårdsregion Mellansverige av Henrik Lindman onkologmott Uppsala, Ylva Karlsson klinisk genetik Uppsala och Stefanos Tsiaprazis klinisk genetik Uppsala

## Onkogenetiskt snabbspår för behandlingsrelaterad testning av misstänkt ärftlig bröstcancer inom Sjukvårdsregion Mellansverige

### Syfte:

Avsikten med föreliggande rutiner är att genom identifiering av personer med ärftlig bröstcancer underlätta och förbättra handläggningen vid bröstcancer. Observera att informationen om mutationsstatus har betydelse för individen men även potentiellt för släktingar.

### Kriterier för testning av person som insjuknat i bröstcancer sker i överensstämmelse med riktlinjer och aktuell praxis:

1. Tre nära släktingar\* med bröstcancer inkluderande aktuell patient, varav minst en är  $\leq 60$  år vid diagnos
2. Två nära släktingar\* med bröstcancer inkluderande aktuell patient, varav minst en är  $\leq 50$  år vid diagnos
3. Patient med bröstcancer  $\leq 40$  års ålder
4. Patient med sk. trippelnegativ bröstcancer oavsett ålder
5. Patient med bröstcancer som tidigare haft ovarialcancer# oavsett åldrar vid diagnos
6. Patient med bröstcancer som har en nära släkting med ovarialcancer oavsett åldrar vid diagnos
7. Patient med manlig bröstcancer oavsett ålder
8. Behandlingsprediktiv testning (oavsett familjehistoria)

\* De övriga fallen i familjen enligt kriterium 1 och 2 kan utöver bröstcancer utgöras av fall av ovarialcancer#, prostatacancer före 65 års ålder eller pancreascancer. Vid bilateral bröstcancer räknas det som två fall. Med nära släktingar avses första- eller andragsgradssläktingar i samma släktgren

# Ovarialcancer inklusive tubarcancer och primär peritoneal carcinomatos (icke – mucinös, icke-borderline) oavsett ålder.

## Handläggningsrutiner:

- 1) **Vid besök i samband med patients omhändertagande:** Skriftlig information till patient lämnas ut tillsammans med remiss för provtagning.
- 2) **Flöde i samband med negativt resultat av mutationsundersökning (avsaknad av mutation).** Beställande läkare av den genetiska analysen (d v s vb kirurg eller onkolog som skrivit under remissen för genetisk analys) ansvarar för dessa punkter:
  - a. Patienten informeras om utfallet av analysen och svaret på den genetiska analysen scannas in i patients journal.
  - b. I majoriteten av familjer föreligger efter negativ testning inte indikation för ytterligare cancertgenetiska utredningsåtgärder. I dessa fall erhåller patienten brevsvaret med information om analysresultatet av remitterande läkare. Brevmall finns.
  - c. Vid negativ analys och med mycket stark familjehistoria för cancersjukdom eller misstanke på cancersyndrom finns alltid möjlighet att remittera patient till cancertgenetisk mottagning för bedömning:

Vid osäkerhet, ring till klinisk genetik för diskussion (018-611 1053).

- 3) **Flöde i samband med positivt resultat (påvisad mutation).** Beställande läkare av den genetiska analysen (d v s vb kirurg eller onkolog som skrivit under remissen för genetisk testning) ansvarar för dessa punkter:
  - a. Patienten anmäls till multidisciplinär konferens för ställningstagande till eventuellt förändrad klinisk handläggning, samt beslut om hur mutationsresultatet ska meddelas patienten.
  - b. Se till att patienten erhåller information om mutationsstatus, i första hand via ett läkarbesök vid egen eller annan klinik inom bröstcancerprocessen där patienten för tillfället vårdas. Det är viktigt att det tydligt framgår av journalanteckning hur och när patienten informerats.
  - c. Svar på den genetiska analysen från klinisk genetik scannas in i patientens journal.
  - d. Remiss till cancertgenetisk mottagning för fördjupad information och familjeutredning.

## Vid besök på cancertgenetisk mottagning:

- e. Ansvarig läkare och genetisk vägledare genomför sedvanlig cancertgenetisk släktutredning.
- f. Genetisk vägledare noterar i Cosmic datum för återinformation om mutationsstatus och vid vilken klinik detta skett i form av journalanteckning.
- g. Aktuellt besök vid cancertgenetiska mottagningen registrerar där utöver på sedvanligt sätt.