

Snabbspår för behandlingsrelaterad testning av misstänkt ärftlig bröstcancer inom norra sjukvårdsregionen

Syfte:

Avsikten är att hitta personer med ärftlig ökad risk för bröstcancer, då detta både underlättar och förbättrar den primära handläggningen vid nydiagnostiserad bröstcancer. Observera att informationen om sjukdomsassocierad mutation har betydelse för individen men kan även vara viktig för individens släktingar.

Kriterier för testning av person som insjuknat i bröstcancer är i överensstämmelse med riktlinjer och aktuellt nationellt vårdprogram:

1. Patient med bröstcancer \leq 40 års ålder.
2. Patient med bröstcancer \leq 50 års ålder, om det i samma släktgren finns minst ett ytterligare fall av bröstcancer hos förstegradssläktingar eller andrageradssläktingar. Bilateral bröstcancer räknas som två fall. Det andra fallet kan också vara äggstockscancer* eller äggledarcancer*, prostatacancer före 65 års ålder eller pankreascancer.
3. Patient med bröstcancer \leq 60 års ålder, om det i samma släktgren finns minst två ytterligare fall av bröstcancer hos förstegradssläktingar eller andrageradssläktingar. Bilateral bröstcancer räknas som två fall. De andra fallen kan också vara äggstockscancer* eller äggledarcancer*, prostatacancer före 65 års ålder eller pankreascancer.
4. Patient med trippelnegativ bröstcancer \leq 60 års ålder.
5. Patient med bröstcancer som tidigare haft äggstockscancer* oavsett ålder vid diagnos.
6. Patient med bröstcancer som har en första eller andrageradssläkting med äggstockscancer* oavsett ålder vid diagnos.
7. Patient med manlig bröstcancer oavsett ålder.

Med förstegradssläkting menas genetiska föräldrar, syskon och barn. Med andrageradssläkting menas genetiska morföräldrar och farföräldrar, syskon till mor och far, kusiner och barnbarn.

* Äggstockscancer inklusive tubarcancer och primär peritoneal carcinomatos (icke-mucinös, icke-borderline) oavsett ålder vid diagnos.

Cancerogenetisk mottagning

Norrlands universitetssjukhus | 901 85 UMEÅ
Besök: Nus, byggnad 5B, plan 0, målpunkt PA | Telefon: 090-785 13 80
E-post: rccnorr@regionvasterbotten.se | www.rccnorr.se

Handläggningsrutiner:

1. Informera och erbjud analys

Vid besök i samband med primärt omhändertagande av patient, eller inför start av preoperativ kemoterapi: Skriftlig information lämnas till patient, tillsammans med remiss för provtagning. Kund-koden för debitering anges enligt varje regions rutin. Provet skickas sedan direkt till Lund (adress finns på remissen).

Svarstid i nuläget är ca sex veckor. **Om snabbare svar önskas måste remiss akutmärkas och det skall framgå på remissen senaste datum som svar önskas.** Vid brådskande svar även önskvärt att det anges en kontaktperson, så att BRCA-lab kan meddela om de ej kan lämna svar inom önskad tid.

2. Flöde i samband med negativt resultat av mutationsanalysen (ingen påvisad sjukdomsassocierad variant)

Den läkare som beställt den genetiska analysen (d.v.s. den kirurg eller onkolog som skrivit under remissen för genetisk analys) ansvarar för nedanstående punkter:

- Patienten informeras om utfallet av analysen samt att svaret på den genetiska analysen scannas in i patientens journal.
- I majoriteten av familjer finns det inte anledning till ytterligare cancertgenetiska utredningsåtgärder när patienten testats negativt. I dessa fall får patienten ett brevsvaret med information om analysresultatet av remitterande läkare. Brevmall finns.
- Vid negativ analys och med mycket stark familjehistoria för cancersjukdom, alternativt misstanke på cancersyndrom finns alltid möjlighet att remittera patienten till Cancergenetisk mottagning för bedömning. Vid osäkerhet, ring till Cancergenetisk mottagning för diskussion (090-785 13 80).

3. Flöde i samband med positivt resultat av mutationsanalysen (d.v.s. påvisad sjukdomsassocierad variant)

Den läkare som beställt den genetiska analysen (d.v.s. den kirurg eller onkolog som skrivit under remissen för genetisk testning) ansvarar för dessa punkter:

- Patienten anmäls till multidisciplinär konferens för ställningstagande till eventuellt förändrad klinisk handläggning, samt beslut om hur mutationsresultatet ska meddelas patienten.
- Se till att patienten informeras om sitt analysvar, i första hand via ett läkarbesök vid egen eller annan klinik inom bröstcancerprocessen där patienten för tillfället omhändertas. Det är viktigt att det tydligt framgår av journalanteckning hur och när patienten informerats.
- Svaret på den genetiska analysen scannas in i patientens journal.
- Skriv remiss till Cancergenetisk mottagning för fördjupad information och familjeutredning, enligt rutin nedan.

Inom Region Västerbotten: Elektronisk remiss/Allmän elektronisk remiss/Cancergenetisk mottagning, RCC.

För övriga sjukvårdsregionen skickas remissen till:

Cancergenetisk mottagning, Regionalt cancercentrum norr,
Norrlands universitetssjukhus, 901 85 Umeå

Besök vid Cancergenetisk mottagning

Vid mottagningen genomförs sedvanlig cancergenetisk släktutredning, inklusive utfärdande av remisser för kontrollprogram och eventuella förebyggande åtgärder.

Kontrollfunktion avseende positiva resultat

För att kvalitetssäkra vården för patienten kommer Cancergenetisk mottagning att med jämna mellanrum kontrollera att personer med sjukdomsassocierad variant har remitterats från respektive klinik. I avsaknad av remiss kontaktar personal från Cancergenetisk mottagning respektive remitterande enhet med förfrågan om varför remiss inte utfärdats.