

Unge voksne med kræft samt arvelig kræft hos voksne

Indikationer og kriterier for rekvirering af helgenomsekventering



Indikationer og kriterier for rekvirering af helgenomsekventering

Unge voksne med kræft	1
Familiær kræft	2

Ændringer

Fra version 1 til 1.1:

Der er i titlen tilføjet 'hos voksne', således at titlen stemmer fuldt overens med navnet for patientgruppen.

Unge voksne med kræft

Indikationer og kriterier for rekvirering af helgenomsekventering

1. Unge voksne (18-30 år) med kræft
 - a. Invasiv cancer (alle typer)
 - b. Hæmatologisk malign lidelse
 - c. Behandlingskrævende CNS-tumorer

Bemærk, at der grundet alderskriteriet kan være overlap til beskrevne indikationer i anbefalinger for patientgrupperne: Børn og unge med kræft samt indikationen arvelig kræft i denne patientgruppe.

Derudover kan der være overlap til patientgruppen hæmatologisk cancer. Patientmæssigt vil der være et overlap til patientgruppen med uhelbredelig kræft, men indikationen for WGS i de to grupper er forskellige. I uhelbredelig kræft er det med sigte på antineoplastisk behandling, mens det i den aktuelle gruppe er udredning af arvelig disposition.

Kriterier	Opfyldelse
Patient med uafklaret patogenese/ætiologi	Ja
Familiær disposition	Nej
Alderskriterier	18-30 år
Kliniske manifestationer til stede eller fraværende	Nej, ikke ud over diagnose i 18 til 30 års alderen
Parakliniske undersøgelser, før helgenomsekventering.	Kræftdiagnosen skal være stillet ved patologisk undersøgelse som led i vanlig diagnostisk udredning (med få særlige undtagelser, som fx ikke-bioperbare CNS tumorer). Som led i udredning af den arvelige komponent vil helgenomsekventering være første valg mhp. at stille en præ-dispositionsdiagnose. Der er således ikke krav om udredning med genpaneler.
Krav om varighed af tilstand før henvisning til WGS	Nej
Differentialdiagnoser, der skal udelukkes	Nej
Krav til forudgående behandling	Nej
Krav til faglig drøftelse inden rekvirering	Hvis kriterierne for WGS er opfyldt, er der ingen grund til faglig drøftelse før rekvirering. Man skal dog være opmærksom på, at svaret ofte kræver konference på MDT/konferering iht. regionale instrukser.

Rekvirition og forsendelse

Gældende rekviritionsseddel og forsendelsesvejledning kan findes på ngc.dk

Familiær kræft

Indikationer og kriterier for rekvirering af helgenomsekventering

Voksen patient diagnosticeret med

- d. Invasiv cancer
- e. Hæmatologisk malign lidelse
- f. Behandlingskrævende CNS-tumorer

- samt mistanke om arvelig kræft/familiær disposition grundet opfyldelse af et af nedenstående kriterier. Bemærk, at der grundet den maligne diagnose kan være overlap til beskrevne indikationer i anbefalinger for patientgrupperne: Børn og unge med kræft og indikationen unge voksne (18-30 år) med kræft i denne patientgruppe.

Derudover kan der være overlap til patientgruppen hæmatologisk cancer. Patientmæssigt vil der være et overlap til patientgruppen med uhelbredelig kræft men indikationen for WGS i de to grupper er forskellige. I uhelbredelig kræft er det med sigte på antineoplastisk behandling, mens det i den aktuelle gruppe er udredning af arvelig disposition.

Kriterier	Opfyldelse
Patient med afklaret patogenese/ætiologi	Ja og efter relevant genetisk udredning i henhold til DSMG-guidelines. Dvs. patienter, der efter udredning med mindre genpaneler fortsat er uafklarede, tilbydes helgenomsekventering.
Familiær disposition	<p>Følgende patient skal tilbydes WGS på baggrund af familiær disposition:</p> <ul style="list-style-type: none">• Personer i familier med ophobning af kolorektal cancer, svarende til Amsterdam I positive familier.• Personer i familier med ophobede tilfælde af bryst- og ovariecancer uden fund af en BRCA-variant.• Personer i familier, med 3 tilfælde af mamma-cancer, hos indbyrdes 1.gradsslægtninge og hvor to af tilfældene er under 50-årsalderen.• Personer i familier mindst en pt. m. kræft i barnealderen og barnet har en 1. gradsslægtning med kræft før 50-årsalderen• Familier med 3 indbyrdes 1.gradsslægtninge med samme type cancer, hvor der ikke er stærk kendt miljømæssig ætiologi. For sjældne cancer: To 1.gradsslægtninge med samme sjældne type af kræft. <p>I alle tilfælde undersøges fortrinsvis det familiemedlem der var yngste diagnosticerede, eller som på anden måde er mest påfaldende ift. arvelig disposition.</p>
Alderskriterier	<ul style="list-style-type: none">• Person med to primære cancer < 50 år (Ikke non-melanom hudkræft)• Person med tre primære cancer < 60 års alderen, hvor den første er diagnosticeret før 50 års alderen (ikke non-melanom hudkræft)

Kliniske manifestationer til stede eller fraværende	<ul style="list-style-type: none"> • Person (eller familie), som opfylder kliniske kriterierne for et kendt cancersyndrom eks. Li Fraumeni, PTEN Hamatoma Tumor syndrom mv. • Person med kræft, og VUS i gen af potentiel betydning for HRD (fx BRCA1, BRCA2, PALB2, RAD51C og RAD51D) udføres WGS på tumorvæv mhp undersøgelse af BRCAness. • Person med kræft og VUS som er under særlig mistanke for at være betydende, hvor undersøgelse af tumorvæv potentielt vil kunne afklare betydningen (fx VUS i NTHL1, MUTYH, POLE, POLD1 samt MMR-gen hvis der er særlig mistanke om variant i et sådant og tumor er MSS). <p>Tilbuddet er til patienter afficeret af kræft, men behøver ikke at være nydiagnosticerede patienter, men skal identificeres i forbindelse med et aktuelt behov for genetisk udredning af familie dels mht vurdering af risiko for kræft for familiermedlemmer, men også evt mhp behandling af patienten.</p>
Parakliniske undersøgelser, før helgenomsekventering.	En cancerdiagnose skal som udgangspunkt være stillet ved en patologisk undersøgelse. Der er dog i særlige tilfælde mulighed for undtagelse hvis der er tale om en radiologisk identificeret tumor, som ikke er bioperbar, fx CNS tumor.
Krav om varighed af tilstand før henvisning til WGS	Nej
Differentialdiagnoser, der skal udelukkes	Nej
Krav til forudgående behandling	Nej
Krav til faglig drøftelse inden rekvirering	Hvis kriterierne for WGS er opfyldt, er der ingen grund til yderligere faglig drøftelse før rekvirering, men rekvirering skal ske fra klinisk genetiske afdelinger, eller subspecialiserede afdelinger typisk i onkologisk regi. Man skal dog være opmærksom på, at svaret ofte kræver konference på MDT/konferering iht. regionale instrukser.

Rekvirering og forsendelse

Gældende rekviritionsseddel og forsendelsesvejledning kan findes på ngc.dk