

## Henvisning af personer mistænkt for arvelig disposition til mammacancer

Henvisning til genetisk udredning og rådgivning modtages fra almen praksis, speciallægepraksis eller hospitalsafdeling.

Mistanke om arvelig disposition til mammacancer bør rejses i familier, hvor mindst ét af følgende kriterier er opfyldt:

- en kvinde med mammacancer påvist før 40-årsalderen.
- en kvinde med mammacancer påvist i alderen 40-50 år, som ikke allerede er undersøgt for genvarianter i *BRCA1* og *BRCA2* med normalt resultat.
- en kvinde med mammacancer påvist før 60-årsalderen, hvor tumorvævet er ER-negativt og HER2 er uamplificeret (tidligere triple-negative).
- en kvinde med bilateral mammacancer.
- en kvinde med ovariecancer uanset alder og histologisk type.
- $\geq$  to førstegradsslægtinge med mammacancer.
- en mand med mammacancer.

En påfaldende forekomst af andre cancerformer kan give mistanke om en arvelig disposition til mammacancer f.eks. prostata- eller pancreascancer før 50-årsalderen, sarkom, diffus ventrikelcancer, uterus cancer eller thyroideacancer. Ligeledes kan hamartomatøse polypper i gastrointestinalkanalen være associeret med arvelig disposition mammacancer.

Anden familieanamnese kan også give anledning til mistanke om arvelig disposition til mammacancer. Der kan konfereres med en klinisk genetisk afdeling, hvis ingen af de ovennævnte kriterier er opfyldt, men familieanamnesen alligevel giver mistanke om arvelig disposition til mammacancer.

Der er indikation for at henvise til genetisk risikovurdering og rådgivning i familier, hvor:

- der er mistanke om en arvelig disposition, jf. ovenstående.
- der er påvist en sygdomsdisponerende genvariant\*, der disponerer til mammacancer.
- der tidligere er påvist en genvariant af ukendt betydning (VUS, variant of unknown significance), C3, som nu ønskes revurderet for, om den disponerer til mammacancer.
- det tidligere er vurderet, at der nedarves en øget risiko for mammacancer og hvor der er indikation for ny konsultation f.eks. pga. nye cancertilfælde i familien; at patienten nærmer sig alderen, hvor hun tidligere er anbefalet undersøgelsesprogram; eller fordi patienten har brug for en opfølgning.

I familier mistænkt for arvelig disposition til mammacancer, anbefales genetisk risikovurdering og rådgivning til:

- person med cancer.
- rask person, der er førstegradsslægtning eller andengradsslægtning via en mand, til en person med cancer og/eller en person, der bærer en sygdomsdisponerende genvariant\*.

Forældre, børn og søskende er førstegradsslægtninge.

Forældres søskende, bedsteforældre og børnebørn er andengradsslægtninge.

Henvielse sendes til den regionale klinisk genetiske afdeling:

- Klinisk Genetisk Klinik, Rigshospitalet.
- Klinisk Genetisk Afdeling, Sjællands Universitetshospital.
- Klinisk Genetisk Afdeling, Odense Universitetshospital.
- Klinisk Genetisk Afdeling, Vejle Sygehus.
- Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital.
- Klinisk Genetisk Afdeling, Aalborg Universitetshospital.

\*Sygdomsdisponerende genvariant (tidligere kaldet mutation): En genvariant med vurderingen likely pathogenic/sandsynligvis sygdomsdisponerende (C4) eller pathogenic/sygdomsdisponerende (C5).