

Instruks for brug af BOADICEA-beregning

Thorkild Terkelsen¹, Karin Wadt², Henriette Roed Nielsen³ og Anne-Bine Skytte⁴

1: Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital; 2: Klinisk Genetisk Afdeling, Rigshospitalet; 3: Klinisk Genetisk Afdeling, Aalborg Universitetshospital og 4: Institut for Klinisk Medicin - Klinisk Epidemiologisk Afdeling, Aarhus Universitet

Indstillinger

BOADICEA anvendes med følgende indstillinger (afhængig af version [1, 2]):

1. Mutation frequencies: UK (standard)
2. Mutation search sensitivities*: BRCA1: 0.9; BRCA2: 0.9; PALB2: 0.9; ATM: 0.9; CHEK2: 1.0.
3. Cancer incidence rates: Denmark

*Forudsat en blodprøve er undersøgt med NGS-teknik og CNV-analyse:

- Hvis der er anvendt ældre teknik, bruges BOADICEAS "Default" sensitivitet (BRCA1: 0.7; BRCA2: 0.8).
- Hvis der i en familie kun er undersøgt væv, bruges BOADICEAS "Default" sensitivitet (BRCA1: 0.7; BRCA2: 0.8).

Størrelse af stamtræ

Et stamtræ omfatter mindst alle kendte 1.-2. gradsslægtninge ≥ 30 år, såfremt den nødvendige information kan tilvejebringes fra den radsøgende.

Manglende information

Ved manglende information om en person (fødselsår, alder, debutalder) gives et skøn på baggrund af familieanamnesen på det seneste tidspunkt for kontakt til personen.

Patologi

- Receptorstatus: For en kvindes første tilfælde af mammacancer angives status for østrogenreceptor (ER), progesteronreceptor (PR) og HER2. Hvis ER status for kvindens første tilfælde af mammacancer ikke kendes, angives "unknown". Hvis ER og HER2 status kendes, men PR status ikke kendes, da angives samme status for PR som for ER [3].
- Kontralateral cancer: Alder ved kontralateral mammacancer anføres, hvis en person har haft bilateral mammacancer. Antallet af foci tillægges ikke betydning ved unilateral mammacancer [4].
- DCIS/LCIS: Hvis der forekommer DCIS, men ikke invasiv mammacancer hos en person, regnes denne som afficeret med debutalder 10 år senere. Betydningen af LCIS for familieanamnesen er ukendt. Personer som blot har LCIS anføres som uafficerede.

Version: 1.0

Revision: Senest 1. oktober 2020.

1. Lee AJ, Cunningham AP, Tischkowitz M, et al. (2016) Incorporating truncating variants in PALB2, CHEK2, and ATM into the BOADICEA breast cancer risk model. *Genet Med* 18(12): 1190-8 DOI 10.1038/gim.2016.31
2. Lee AJ, Cunningham AP, Kuchenbaecker KB, et al. (2014) BOADICEA breast cancer risk prediction model: updates to cancer incidences, tumour pathology and web interface. *Br J Cancer* 110(2): 535-45 DOI 10.1038/bjc.2013.730
3. Nadji M, Gomez-Fernandez C, Ganjei-Azar P, Morales AR (2005) Immunohistochemistry of estrogen and progesterone receptors reconsidered: experience with 5,993 breast cancers. *Am J Clin Pathol* 123(1): 21-7
4. Yerushalmi R, Kennecke H, Woods R, Olivotto IA, Speers C, Gelmon KA (2009) Does multicentric/multifocal breast cancer differ from unifocal breast cancer? An analysis of survival and contralateral breast cancer incidence. *Breast Cancer Res Treat* 117(2): 365-70 DOI 10.1007/s10549-008-0265-1

Forældet
Erstattet af Canrisk, guideline for brug