

ERN GENTURIS Almindeligt sprogoversigt: *Cancer Surveillance Guideline for personer med PTEN hamartoma tumor syndrom (PHTS)*

INTRODUKTION

PTEN hamartoma tumor syndrom (PHTS), er forårsaget af en ændring i PTEN (phosphatase og tensin homolog) gen. Ved PHTS ses en øget risiko for bryst-, skjoldbruskkirtel-, endometrie-, nyre- og kolorektal cancer. PHTS er sjælden, og diagnosen afhænger af genetisk screening. Overvågning anses for at være nøglen til at opdage tidlige kræftformer og derved at være i stand til at give bedre behandling.

RETNINGSLINJENS FORMÅL

Schwannomatose-retningslinjen er blevet udarbejdet for at hjælpe sundhedspersonale med at give den mest opdaterede vejledning til at stille diagnosen og med henblik på klinisk håndtering og overvågning af personer med schwannomatose. Denne retningslinje er udarbejdet ud fra den bedst tilgængelige evidens og konsensus blandt eksperter i håndtering af mennesker med schwannomatose, og den vil løbende blive opdateret for at afspejle ændringer i evidens. Forventningen er, at klinikere vil følge denne retningslinje, medmindre der er en tvingende klinisk årsag, som er specifik for en individuel patient, til at lade være.

RETNINGSLINJENS OMFANG OG FORMÅL

Retningslinjen har til formål at definere den optimale diagnose, klinisk håndtering og overvågning af mennesker med schwannomatose.

NØGLEANBEFALINGER

	Hvilken undersøgelse	Hvor ofte	Starter ved
Kræft i skjoldbruskkirtlen	Ultralyd	Hvert år	18 år
Brystkræft	MR Mammografi	Hvert år Hvert 2. År	30 år
Nyrekræft	Ultralyd	Hvert 2. År	40 år
Endometriecancer	Ikke anbefalet	*hvis screenet så: Ultralyd: årligt	(40)*
Kolorektal cancer	Følge generelle retningslinjer for befolkningscreening	-	-

Ud over de ovennævnte undersøgelser anbefaler vejledningen, at risikoreducerende brystoperationer kan tilbydes berørte kvinder.

Ansvarsfraskrivelse: Indholdet af dette resumé er baseret på "GENTURIS Cancer surveillance guideline for individuals with PTEN Version 14 (05.09.2019)".