

ERN GENTURIS populärvetenskaplig Sammanfattning: Riktlinjer för kontrollprogram för individer med PTEN hamartomtumörsyndrom (PHTS)

INTRODUKTION

PTEN hamartoma tumörsyndrom (PHTS), orsakas av en förändring i PTEN-genen (fosfatas- och tensinhomolog). PHTS ökar risken för bröst-, sköldkörtel-, endometrie-, njur- och kolorektal cancer. PHTS är sällsynt och dess diagnos är beroende av genetisk diagnostik. Kontrollerna anses leda till att cancer kan upptäckas i ett tidigare stadium och öka överlevnaden.

RIKTLINJER MÅL

Riktlinjerna för PTEN hamartoma tumörsyndrom (PHTS) har skapats för att hjälpa vårdpersonal att erbjuda det mest uppdaterade kontrollprogrammet för individer med PHTS. Riktlinje är baserade på bästa tillgängliga bevis och konsensus från experter inom vård av personer med PHTS och de uppdateras regelbundet och anpassas i takt med nya data. Förväntningen är att läkare kommer följa dessa riktlinjer såvida det inte föreligger särskilda kliniskt skäl för en enskild patient att frångå dessa.

RIKTLINJERNAS OMFATTNING OCH SYFTE

Riktlinjerna är avsedda för kontroller av individer med förhöjd cancerrisk på grund av PHTS. För varje organ med förhöjd cancerrisk står det specificerat vilket test som ska utföras, vid vilken ålder kontrollerna skall påbörjas och hur ofta dessa skall göras.

VIKTIGA REKOMMENDATIONER

	Vilket test	Hur ofta	Börjar vid
Sköldkörtelcancer	Ultraljud	Varje år	18 år
Bröstcancer	MRI Mammografi	Varje år Vartannat år	30 år
Njuncancer	Ultraljud	Vartannat år	40 år
Endometriecancer	Rekommenderas inte	*om screening då: Ultraljud: årligen	(40)*
Kolorektal cancer	Följ allmänna riktlinjer för befolkningsscreening	-	-

Utöver testerna ovan kan kvinnliga PTEN-bärare erbjudas riskreducerande bröstkirurgi

Friskrivningsklausul: Innehållet i denna sammanfattning är baserat på "GENTURIS Cancer surveillance guideline for individuals with PTEN Version 14 (05.09.2019)".