

Struktur för omhändertagande av uppföljning av ärftlig cancer

Ordförandens förslag

1. Hälso- och sjukvårdsnämnden fastställer struktur för omhändertagande av uppföljning ärftlig cancer.
2. Hälso- och sjukvårdsnämnden beaktar finansieringen av strukturen för omhändertagande av uppföljning ärftlig cancer i budgetarbetet inför 2023.

Sammanfattning

Hälso- och sjukvårdsdirektören fick i uppdrag att etablera en tydlig struktur som tjänar som remissmottagare för ett decentraliserat omhändertagande i specialistvården för personer med ökad risk för ärftlig cancer vid mötet i hälso- och sjukvårdsnämnden 2021-03-04 § 31. Framtaget förslag beskriver en struktur, i Region Skåne, för att uppnå ett tydligt sammanhållet och samordnat omhändertagande för personer med ärftligt ökad risk för cancer.

I ärendet finns följande dokument:

1. Beslutsförslag 2022-05-23
2. Flödesschema uppföljningsmottagning
3. Delprojekt 18 SSVR Gemensamma arbetssätt och rutiner för uppföljning av patienter med ökad risk för cancersjukdom
4. Cancerplan för Södra sjukvårdsregionen
5. Handlingsplan cancer i Region Skåne
6. Överenskommelse mellan staten och Sveriges Kommuner och Regioner om jämlik och effektiv cancervård med kortare väntetider 2022

Beskrivning av ärendet och skälen för förslaget

I cirka 5–10 procent av all cancer bedöms ärftliga faktorer spela en tydlig roll. En del av dessa kan förklaras av en medfödd genetisk förändring som ger en tydligt ökad risk för cancer. Vanligaste ärftligheterna är för cancer i bröst och äggstockar (förändringar i generna BRCA1 och BRCA2) och cancer i tjocktarm och livmoder (Lynchs syndrom). Utöver detta finns en mängd ovanliga medfödda genetiska förändringar som ger en ökad risk för tumörsjukdomar, allt

ifrån barnåldern till vuxen ålder. Framtagna fakta, inom gruppen ”Samarbete för bättre vård” delprojekt 18, Södra sjukvårdsregionen (SSVR), visar att det oftast saknas en systematisk uppföljning av personer med ärftligt ökad risk för cancer och att det föreligger skillnader inom och mellan regionerna. För en betydande andel av personerna med ökad risk för ärftlig cancer liksom för läkare och sjuksköterskor råder oklarhet om vem eller vilken instans i sjukvården som har ansvaret. Likaså finns ett stort behov av anpassat psykosocialt stöd för personer med ärftligt ökad risk och att detta behöver vara anpassat efter livets olika skeenden. Vidare har tydligt framkommit ett omfattande behov av ökad kunskap och utbildning i sjukvården inom området ärftlig cancer. Beräkningar för de olika regionerna visar att antalet individer med ökad risk för ärftlig cancer är kraftigt underdiagnostiserad, det vill säga, det är få personer som har identifierats med en ökad risk jämfört med vad som är förväntat.

Arbetsgruppens uppdrag

Utifrån beslut i SSVR och HSN är förslaget att det hos huvudmannen, Region Skåne, etableras en struktur för att uppnå ett tydligt, sammanhållet och samordnat omhändertagande för individer med ökad risk för cancer. Denna struktur ska tjäna som mottagare av remisser för patienter som utretts vid den onkogenetiska mottagningen vid Klinisk genetik i Lund. Mottagningsstrukturen ska samordna fortsatt uppföljning samt koordinering av kontroller på hemortssjukhuset. Kunskapen om de genetiska förändringar som förklarar ärftlighet för cancersjukdom samt behandling och uppföljning av densamma är ännu begränsad men under stark utveckling. Det föreligger ett behov av ökad kunskap och utbildning inom området ärftlig cancer i sjukvården, liksom psykosocialt stöd som är anpassat efter det behov som en individ med ökad risk för ärftlig cancer har under livets olika skeenden. Den struktur som etableras omfattar i nuläget de individer som är mutationsbärare och ska ta höjd för den framtida utveckling och förändring som kommer att ske inom området.

Nulägesbeskrivning

Bröst-/äggstockscancer

Den onkogenetiska uppföljningsmottagningen (OGU) vid VO Hematologi, Onkologi och Strålningsfysik följer sedan 2008 individer och patienter med dokumenterat ärftlig risk för cancer. Den mest förekommande kategorin av individer inom verksamheten är kvinnor från familjer med ärftlig bröst- och äggstockscancer, och i första hand följs bärare av patogena varianter med hög livstidsrisk. OGU bemannas av en onkologläkare, och en onkologisjuksköterska som har OGU som del i sin kliniska tjänst. Intill nyligen hade en sjuksköterska sin anställning på genetiska kliniken men ”lånades ut” till onkologen som en del i den solidariska finansieringen. Sedan hösten har ansvaret för mottagningen helt gått över till onkologen i väntan på den process som nu är pågående. Verksamheten bedrivs i form av ett mottagningspass med 5–6 besök per vecka och en telefon som avlyssnas kontinuerligt av ansvarig sjuksköterska. Involverad

personal hanterar ärenden relaterat till OGU under veckans alla dagar, till exempel utfärdande av remisser, svar på gjorda undersökningar, diskussioner vid multidisciplinär konferens, stödjande samtal, bokningsarbete. Under 2020 och 2021 utfördes i Malmö och Helsingborg 163 respektive 199 MR-undersökningar hos individer med dokumenterat ärftlig risk. Den övervägande majoriteten av dessa undersökningar har skett på remiss från OGU.

Tjock- och ändtarmscancer

I Skåne ombesörjdes ett flertal kontroller för Lynchs syndrom av specifik läkare på kirurgkliniken, Sus i Malmö. Organisatoriska förändringar har därefter skett. Det finns kirurgkliniker som inte alls ansvarar för patienter med Lynchs syndrom utan remitterar dessa patienter till primärvård för uppföljning. Personer med familjär polypos kontrolleras via kirurgklinik avseende tarm/kvarvarande tarm. För patientens övriga organ finns ingen tydlig bild av hur kontrollerna sker. För individer med epidemiologiskt ökad risk hänvisas de oftast för uppföljning via primärvården. Den mindre klinikens fördelar med god överblick över de patienter som behöver kontrollprogram finns men det är också tydligt att det finns en variation i kunskap. Riktlinjer i nationella vårdprogram (NVP) följs, men står inte kontroller av annat organ i just det specifika NVP så är risken att de kontrollerna inte genomförs på grund av bristande kunskap.

Sällsynta ärftliga tillstånd med ökad risk för cancer

Initial testning av sjuka individer sker oftast på specialistklinikerna som remitterar till klinisk genetik för genetisk vägledning. Patienten remitteras därefter tillbaka till inremitterande för fortsatt omhändertagande. Friska släktingar genomgår genetisk analys på klinisk genetik. Klinisk genetik remitterar individ för uppföljning till ett flertal olika kliniker.

Volymen nuläge och estimering framåt

	Estimerat antal bärare i befolkningen i Skåne	Nuläge: Beräknat antal bärare som diagnostiserats med mutation	Nuläge: Antal individer som går i kontroll	Nuläge: Antal undersökningar per år	Sannolikt antal individer som kommer att vara aktuella för kontroller när jämvikt uppnåtts	Sannolikt antal undersökningar och förebyggande operationer som kommer att behöva genomföras per år när jämvikt uppnåtts
BRCA 1 och 2 Anlagsfrekvens 1/450 > 24 år	2195	1102	430	430 mammografi 300 MR bröst U-ljud ovarier	1007 (50% av anlagsbärare är män och 50% av kvinnor genomgår förebyggande bröstoperation samt att alla inte identifieras)	1007 mammografier 705 MR bröst U-ljud ovarier 35 förebyggande operationer av äggstockar/ äggledare 20 förebyggande

						operationer av bröst inkl med rekonstruktion
Lynch syndrom (LS) (1/440) >24 år	2245	216	Ingen samlad bild finns över antal individer som går i kontroll	Ingen samlad bild finns över antal koloskopier som görs	70% av 2245=1571	786 (koloskopi vartannat år), gyn kontroller, kontroll urinvägar)
Sällsynta tillstånd med ökad risk för cancer TP53, Peutz Jeghers, familjär polypos, MEN1/2, Gorlin, PTEN, VHL etc	Förekomsten av var och en av dessa tillstånd är mycket ovanlig	150	150	Ingen samlad bild finns över antal undersökningar som görs eftersom de är utspridda inom flera specialiteter	Estimerat antal ca 300. Bygger på ett antagande om en fördubbling av nuvarande antal.	Uppföljning ibland av flera organ per individ och år pga uttalade symtom, beräknar 300-500 undersökningar per år

Förslag till uppföljning efter genetisk utredning - En centraliserad mottagning för uppföljning av individer med ökad risk för ärftlig cancer lokaliserad på Skånes universitetssjukhus (Sus).

Utredningen om det finns en ärftlighet för cancer sker vid den onkogenetiska mottagningen vid klinisk genetik i Lund alternativt sker utredning via kirurgen eller onkologen med genetisk testning med efterföljande familjeutredning på klinisk genetik. Utredningen kan initieras antingen av patienten själv genom egen vårdbegäran alternativt via remiss från sjukvården. En utredning innefattar en bedömning av hur insjuknande i släkten ser ut, ofta genetisk analys samt genetisk vägledning till berörda personer. Föreligger en genetisk förändring remitterar Klinisk genetik till uppföljningsmottagningen. Här sker uppföljningsbesök samt koordinering av kontroller på hemortssjukhuset. Omhändertagandet sker på ett patientsäkert sätt och bygger på ett personcentrerat förhållningssätt där patienten är trygg och delaktig i sin uppföljning.

Förutsättningar för uppföljning:

- Individ i Region Skåne med genetisk förändring som innebär en tydligt ökad risk för ärftlig cancer
- Samtliga diagnoser koordineras från Sus
- Undersökningar/kontroller och riskreducerande åtgärder utförs på hemortssjukhuset om det inte föreligger behov av t ex rekonstruktiv

mikrokirurgi, i vilket fall resurser vid plastikkirurgen i Malmö tas i anspråk.

- Medarbetarna på mottagningen har kompetens att möta individen i dennes behov som kan variera utifrån livssituation, psykosociala mående och undersökningsresultat som bla innefattar psykosocialt stöd, frågor rörande reproduktion och riskreducerande operationer. Vägledning sker utifrån genetisk förändring och familjehistorik. Nära samarbete med klinisk genetik är en förutsättning.

Fördelar:

- Närhet till flertal specialiteter inklusive högspecialiserad kompetens
- En viss kritisk mängd av individer uppnås
- Kunskapen koncentreras
- Extra fördelar när det gäller de sällsynta syndromen som ofta har behov av specialistkompetens inom flera områden
- Tydlig koppling till Skåne University Hospital Cancer Center (SUHCC)
- Resursutnyttjandet t ex vad gäller mottagningsbesök per individ (vid-behovsstyrd mottagning) kan sannolikt minskas i en verksamhet med en större volym jämfört med en verksamhet med liten volym

Nackdelar/farhågor:

- Stora volymer av de vanligare diagnoserna
- Minskad delaktighet och ett underutnyttjande av specialister utanför Sus

För personer med ärftligt ökad risk för cancer rekommenderas ofta kontrollprogram av riskorgan för att upptäcka icke-symptomgivande cancer alternativt förändringar innan de hunnit utvecklas till cancer. Detta kan vara antingen regelbundna röntgenundersökningar/bilddiagnostik, exempelvis av bröst (mammografi) eller undersökning av tjocktarm med koloskopi. Ett annat alternativ kan vara förebyggande operation, till exempel av bröst och äggstockar. Detta för att helt förebygga insjuknande i cancer. För en person med tumorsyndrom så kan flera organ ha en ökad risk för cancer, t. x. både bröst och äggstockar (BRCA1 och BRCA2) eller tjocktarm, livmoder och urinvägar (Lynchs syndrom). Det finns för dessa tillstånd tydliga riktlinjer i de nationella vårdprogrammen hur omhändertagandet skall ske. Samtliga tumorsyndrom även de som är vanliga, är relativt ovanliga i sjukvården och ställer krav på kunskap och krav på god kommunikation mellan olika vårdgivare. För de sällsynta tillstånden behövs tillgång till högspecialiserad vård där ett flertal olika aktörer behöver samarbeta.

Flödesschema för mottagning för uppföljning av ärftlig cancer, vg se bifogad bilaga *Flödesschema uppföljningsmottagning*

- Klinisk genetik remitterar till uppföljningsmottagningen efter utredning.

- På uppföljningsmottagningen skrivs patient/anlagsbärare in vid ett gemensamt besök med kontaktsjuksköterska och läkare, erhåller information om risk, uppföljningsprogram, kontaktuppgifter.
- Kontrollprogram initieras.
- Remisser itereras av sjuksköterskefunktion, svar bevakas och brevsvår skrives
- Inga ytterligare rutinmässiga besök planeras.
- Fortsatt kontakt med uppföljningsmottagningen sker utifrån behov och i huvudsak av kontaktsjuksköterska.
- Möjlighet till läkarkonsultationer finns fortlöpande för de som följes när behov av förnyad diskussion uppstår.
- Positiva fynd handläggs och remitteras för åtgärd enligt gällande vårdprogram.

Viktiga aspekter att ta hänsyn till

1. Det är viktigt med ett nära samarbete med klinisk genetik, uppföljningsenheten behöver ha tillgång till uppdaterade släkträd och information om genomförda mutationsundersökningar.
2. Det är viktigt att bibehålla och tydliggöra den onkogenetiska uppföljningsprocessens roll i relation till relaterade cancerprocesser.
3. Antalet individer med en identifierad patogen variant ökar i takt med en ökad efterfrågan på molekyärgenetisk diagnostik inom cancerprocesserna. Det är därför angeläget att mottagningens kapacitet motsvarar behovet.
4. Det bedrivs ett flertal nationella och internationella forskningsprojekt inom den cancertenetiska uppföljningsverksamheten, bla nationell BRCA-kohort i samarbete med kollegor från övriga Sverige, uppföljning av MR-bröst i samarbete med LU, och deltagandet i den nationella SVEP53 studien. Det är angeläget att bibehålla och helst utöka den delen av verksamheten.
5. Kvalitets- och utvecklingsarbete. Kvalitetsregistret NOGA för uppföljning av personer med ärftlighet för cancer är ett nationellt initiativ. Uppföljningsmottagningen kommer att ha en viktig del i arbetet med att rapportera till detta register.

Omvärldsbevakning

Stockholm

Mottagning Ärftlig Cancer har bildats för att skapa ett helhetsgrepp. Mutationsbärare med cancer - kontroller sker via onkologmottagningen under tiden de följs där, sedan remiss till Mottagning Ärftlig Cancer.

Mutationsbärare utan cancer

- Bröstcancer BRCA1/2 och CHEK2/ATM enligt speciellt schema
- Lynch enligt vårdprogrammet

- Sällsynta ärftliga cancersyndrom - enligt vårdprogrammet.

Mottagning Ärftlig Cancer har kontroller för bröstcancer/gyn cancer/malignt melanom/cancer/ventrikeltumor/prostatacancer. Kontrollpatienter koordineras via mottagning Ärftlig Cancer (se ovan tumörgrupper). Övriga riskpatienter remitteras av klinisk genetik till specifika hudläkare (BHD), njurläkare vid Danderyds sjukhus, ögonläkare (RB) och släpps efter remitteringen.

Köpenhamn

De flesta patienter med ett ärftligt tumorsyndrom följs på sjukhus i Danmark. Klinisk genetisk avdelning utreder patienter med ärftligt tumorsyndrom och skickar därefter en remiss till relevant specialistavdelning för fortsatt uppföljning. Lynch syndrom, där följs de flesta patienter på en mottagning i regionen, som har subspecialiserat sig på Lynch syndrom. De gynekologiska kontroller utförs av flera gynekologiska avdelningar i regionen. BRCA patienterna är organiserade på samma sätt, dvs de utreds snabbt via klinisk genetik och sedan hänvisas de till kontroller eller profylaktisk kirurgi på bröstkirurgisk avdelning som i samarbete med röntgen koordinerar kontrollerna Gällande de ultra sällsynta cancersyndromen, som ex Li Fraumeni, VHL, PTEN patienter har de etablerat en mottagning för tumorsyndrom där de koordinerar och kontrollerar individerna/patienterna.

Sjukvårdsregional funktion

För att möjliggöra en systematisk uppföljning både avseende omhändertagande av den enskilda personen samt kvalitetsutvärdering av vården, bedöms det föreligga ett behov av en sjukvårdsregional funktion. Funktionen bör ha ett övergripande sjukvårdsregionalt ansvar för informationsspridning, utbildning och forskning tillsammans med den regionala patientprocessledaren för ärftlig cancer. Den sjukvårdsregionala funktionen beskrivs i ett separat beslutsunderlag (2020-POL000602-003).

Ekonomiska konsekvenser och finansiering

De ekonomiska konsekvenserna har beräknats utifrån nuvarande onkogenetiska mottagning på onkologen (OGU) samt utifrån den nu påbörjade dMMR testningen vid kolorektalcancer för att detektera Lynch syndrom. För Lynch syndrom innebär det idag en "bank" med ca 2200 patienter där en del väljer att inte följas och en del är för unga eller för gamla. Beräknar att ca 1500 kommer att följas. Låt säga att de ska totalt följas under 40–50 år. Då kommer 50 nya individer in per år och 50 kommer att upphöra att följas. Under beräknad uppföljningsperiod på 40–50 år vill individen träffa läkare, utöver nybesök, i genomsnitt tre gånger vilket innebär ca 4500 besök under beräknad tidsrymd vilket ger drygt 100 besök till per år. Totalt behövs vid uppnådd jämvikt 50 +110 besök till läkare per år för Lynch. Besökstiden beräknas till en timme per besök, vilket blir cirka tre besök per vecka. Behovet beräknas vara detsamma för BRCA

och för de övriga sällsynta syndromen vilket således blir 9–10 läkarbesök totalt sett per vecka. Om man tänker sig en timmes besök så innebär det 3–4 halvdags mottagningspass per vecka. Utöver detta behöver läkaren ta hand om fynd som är onormala och ha en dialog med kontaktsjuksköterska varje vecka avseende detta samt agera på dem, vilket beräknas innebära ytterligare en arbetsdag till per vecka. Då landar vi i tre heldagar per vecka, dvs 60% effektiv läkarmottagning. Utöver det krävs ytterligare läkarkonsultation motsvarande ca 60% vilket ger ett behov av totalt 120% läkarresurs. När det gäller kontaktsjuksköterskefunktion (KSSK), arbetar KSSK i nära samarbete med läkaren ofta med gemensamma mottagningar. Egen rådgivning och telefonåterkoppling kommer att utgöra en stor del av ansvaret. Beräknad resursåtgång motsvarande 150% sjuksköterskeresurs. Medicinsk sekreterare som administrativt stöd. Beräknad resursåtgång motsvarande 100%. Arbetsfördelningen på mottagningen ska ske utifrån rätt använd kompetens.

Sammanfattande beräknad resursåtgång och kostnad för uppföljningsmottagningen i Region Skåne

	Procent	tkr
Sjuksköterska	150	1050
Läkare	120	1800
Medicinsk sekreterare	100	500
Totalt, årskostnad i Region Skåne		3350

Lokalbehov:

- Verksamheten behöver ha tillgång till nedanstående lokaliteter:
- Ett mottagningsrum med möjlighet till klinisk undersökning
- Arbetsplats för sjuksköterskor
- Arbetsplats för sekreterare
- Arbetsplats läkare
- Samtalsrum för patientsamtal och möjlighet för sjuksköterska/läkare att ta samtal inkl telefon.
- Tillgång till konferenslokal/möteslokal för ex remissgenomgång och möten

Pågående planering av sjukhusområdena i Lund och Malmö samt planeringen av ett bröstcancercentrum bör beaktas vid val av placering.

Kostnader för genomförda undersökningar

Uppföljningsmottagningen koordinerar de planerade undersökningarna inom respektive uppföljningsprogram. Undersökningarna genomförs på respektive hemortssjukhus och det är hemortssjukhuset som står för kostnaden för de undersökningarna.

Finansiering

Ovanstående kostnader beaktas i budget 2023. Beräkningarna är gjorda utifrån dagen kunskapsläge och det bör ske en regelbunden uppföljning av mottagningsverksamheten för att utvärdera om resursberäkningarna motsvarar behovet av kapacitet framöver.

Juridisk bedömning

Samråd med regionjurist har inte bedömts nödvändig.

Miljökonsekvenser

Ärendet medför inga miljökonsekvenser.

Samverkan med berörda fackliga organisationer

Samverkan/MBL-förhandling slutförs på regional nivå.

Uppföljning

Uppföljning sker vid hälso- och sjukvårdsnämndens sammanträde i juni 2023.

Gilbert Tribo
Ordförande

Pia Lundbom
Hälso- och sjukvårdsstrateg