
HTA-enheten CAMTÖ

Utvärdering av diagnostiska strategier vid ärftlig tjocktarmscancer (Lynch syndrom)

SBU kommenterar 2016/04

http://www.sbu.se/2016_04

Kommenterad rapport: Snowsill T et al. A systematic review and economic evaluation of diagnostic strategies for Lynch syndrome. Health Technol Assess 2014;18:1-406. Publicerad: 2014-09, senaste sökning: 2012-04-30.

Lynch syndrom är en genetisk sjukdom som ökar risken att utveckla cancer, vanligast kolorektal cancer. Om en förälder har Lynch syndrom är det 50% chans att dennes barn även har det. Ungefär 1/3 med Lynch syndrom har utvecklat kolorektal cancer vid 70 års ålder.

Sammanfattande slutsatser enligt författarna:

Testning av personer yngre än 50 år med nydiagnostiserad tjocktarmscancer och deras nära anhöriga för Lynch syndrom, inklusive efterföljande kontrollprogram, innebär en låg eller måttlig kostnad per hälsoeffekt (QALY), jämfört med att inte testa.

Översiktens modellanalys, gjord för förhållanden i Storbritannien, visar att de olika strategierna med analys av MSI, IHC och BRAF ger snarlika kostnader per hälsoeffekt. Den mest fördelaktiga strategin i termer av ökad kostnad per QALY startade med IHC, följt av MSI, analys av BRAF-genen och molekyलगenetisk analys (strategi 7). Genetisk analys direkt, med de metoder som används i Storbritannien, medförde en hög kostnad på drygt en miljon kronor per QALY jämfört med den mest fördelaktiga.

Identifiering av familjemedlemmar som har den genetiska förändringen möjliggör sjukdomsförebyggande åtgärder. Livslängden för patient och familjemedlemmar ökade med upp till 1,6 år med testning. Antalet koloskopier ökade samtidigt som antalet nya fall av tjock- och ändtarmscancer minskade.

Kontaktpersoner:

CAMTÖ: Håkan Geijer, hakan.geijer@regionorebrolan.se

Lars Breimer, lars.breimer@regionorebrolan.se

Utsedd ansvarig representant och samordnare för klinisk verksamhet:

Peter Flodström, kirurgkliniken USÖ, peter.flodstrom@regionorebrolan.se

Kommentarer även från Peter Matthiessen, kirurgkliniken USÖ, peter.matthiessen@regionorebrolan.se

Samstämmighet/ diskrepans mellan SBU-rapportens slutsatser och klinisk praxis inom RÖL:

Sedan länge remitteras patienter med misstänkt hereditär kolorektal cancer till enheten för klinisk genetik i Uppsala som sköter utredningen inklusive provtagning. Vi uppfattar att

Uppsala gör som rapporten föreslår. De brukar i många fall ge råd om uppföljningsstrategier i familjer även där provtagningen ej ger hållpunkter för Lynch syndrom men där familjehistorien i sin helhet talar för andra (okända) hereditära faktorer. Kirurgkliniken har enligt lokal överenskommelse varit den som remitterar patienterna på specialistvårdsremiss till Uppsala och tar hand om svaren. Vi följer i stor sett de kriterier som anges för utredning men har framför allt haft en lägre åldersgräns för utredning av enstaka fall som vi bör höja enligt rapporten till 50 år. När det gäller familjer med enbart icke-kolonmaligniteter (ffa gynekologisk och urologisk cancer) uppfattar vi dessa som sällsynta men de bör i sådana fall remitteras av respektive klinik.

Enligt kommentar från Urologkliniken utreds eller remitteras inga fall därifrån. Enligt Onkologkliniken är den absolut vanligaste misstanken inom gynområdet kvinnor med äggstockscancer där det finns familjeanamnes tydande på mutation i BRCA1 el 2 generna.

Förslag till åtgärder:

- Höj åldersgränsen för utredning till 50 år enligt rapportens förslag.
- Bör RÖL inrätta en enhet för klinisk genetik? Detta skulle sannolikt ge snabbare kommunikationsvägar.
- Enligt kirurgrepresentanten finns förbättringspotential för patienter som kanske inte utreds, t ex de som haft urogenital eller gynekologisk cancer och där vi sedan finner avancerade adenom. Erfarenheten är att dessa inte sällan har Lynch syndrom och ofta inte utretts alls eller utretts för sent.

Genomförda, pågående eller planerade aktiviteter inom region Örebro län utifrån denna rapport: Inga

Rapportering till Rådet för Medicinsk Kunskapsstyrning: Håkan Geijer 2017-03-10

Beslut i RMK: Peter Rask får uppdrag att titta vidare på frågan. Uppföljning någon gång efter sommaren.

Spridning: Via CAMTÖ:s hemsida.