



HNPCC registeret – hvordan bruges data og hvilken viden er vigtig for sygeplejersker?

Årskursus for Gastroenterologiske sygeplejersker 2025

Christina Therkildsen, ph.d. & leder af HNPCC-registeret

Lars Joachim Lindberg, ph.d., klinisk lektor & overlæge



Dagens udvalgte emner:

Hvad betyder HNPCC?

Hvorfor er HNPCC relevant for jer?

Undergrupper af HNPCC

Muligheder for forebyggelse

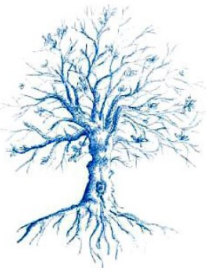
Behandling af CRC ved HNPCC

Fremtiden indenfor HNPCC

HNPCC-registeret

Hvad kan I gøre?

Særligt ved HNPCC-skopier



Hvad betyder HNPCC?

Hereditær NonPolypøs Colorectal Cancer

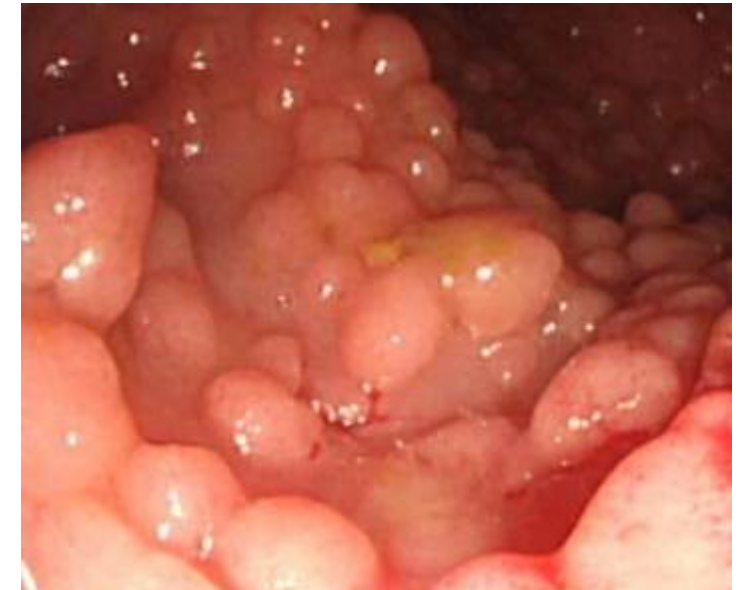
≈ Arvelig øget risiko for tarmkræft

I Danmark har vi to registre for arvelig tarmkræft:

HNPCC-registeret

FAP-registeret (Polyposeregistret)

234 familier med patogene *APC* varianter





Dagens udvalgte emner:

Hvad betyder HNPCC?

Hvorfor er HNPCC relevant for jer?

Undergrupper af HNPCC

Muligheder for forebyggelse

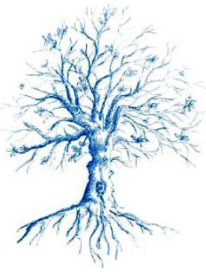
Behandling af CRC ved HNPCC

Fremtiden indenfor HNPCC

HNPCC-registeret

Hvad kan I gøre?

Særligt ved HNPCC-skopier



Hvorfor er HNPCC relevant for jer?

- Høj risiko for colorectal cancer
- Tidlig debut
- Mulighed for forebyggelse af cancer
- Slægtninge har samme risiko og fordel af kontrol
- Mange risikopersoner er ikke er opdaget endnu
- I kan gøre en forskel for patienter med HNPCC





I kender patienter med HNPCC

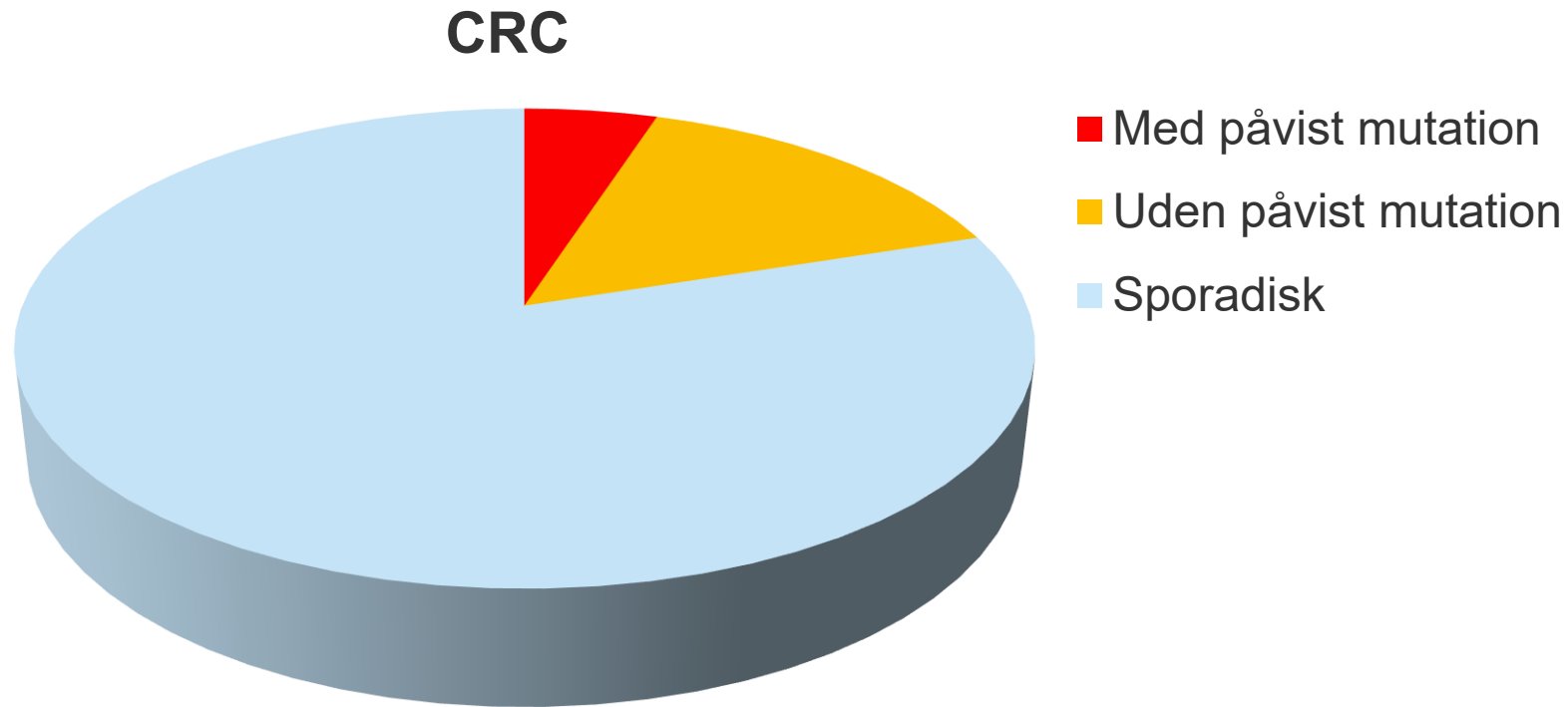
Indlagt med colorectal cancer

Ambulant til endoskopi





Ca. 20% af tarmkræft skyldes arv



Hemminki et al. Ann Oncol 2008
Kanth et al. Am J Gastroenterol 2017



Dagens udvalgte emner:

Hvad betyder HNPCC?

Hvorfor er HNPCC relevant for jer?

Undergrupper af HNPCC

Muligheder for forebyggelse

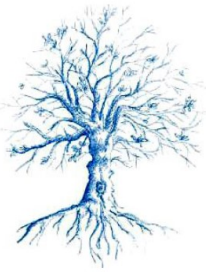
Behandling af CRC ved HNPCC

Fremtiden indenfor HNPCC

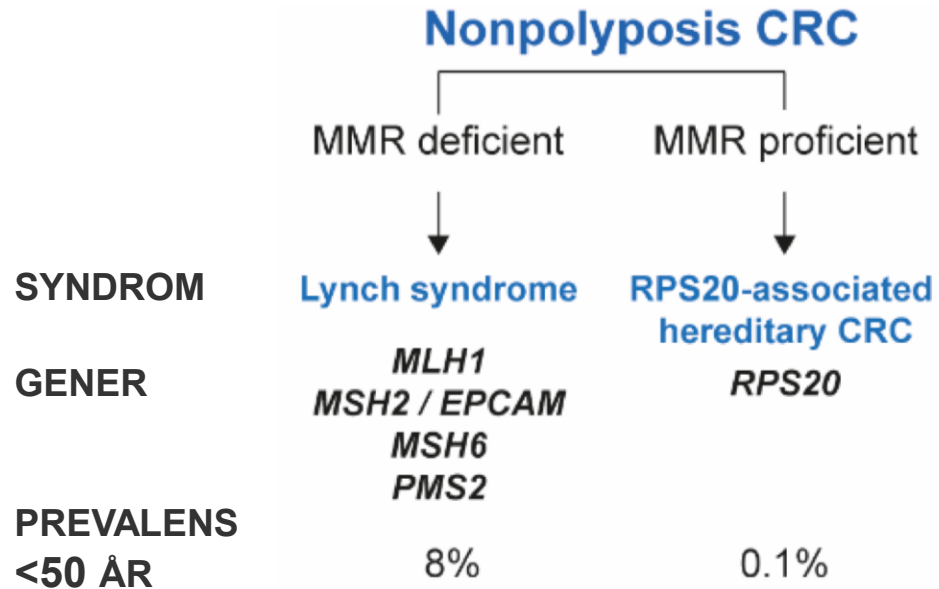
HNPCC-registeret

Hvad kan I gøre?

Særligt ved HNPCC-skopier

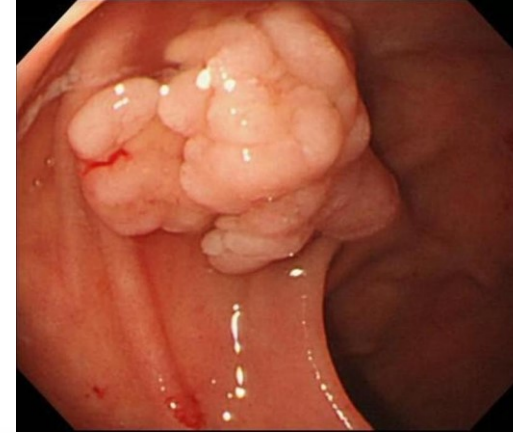
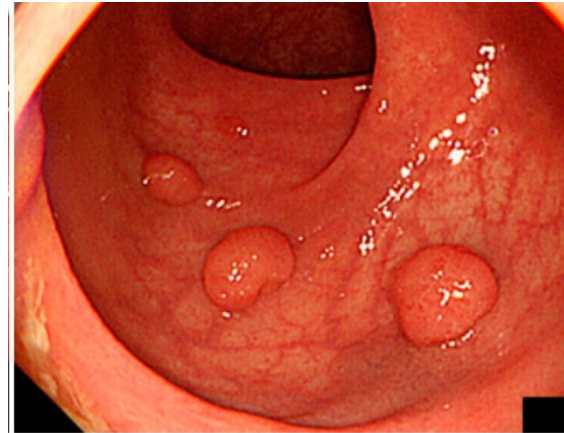


Arvelig kræft kan have mange forskellige udtryk





Arvelig kræft kan have mange forskellige udtryk

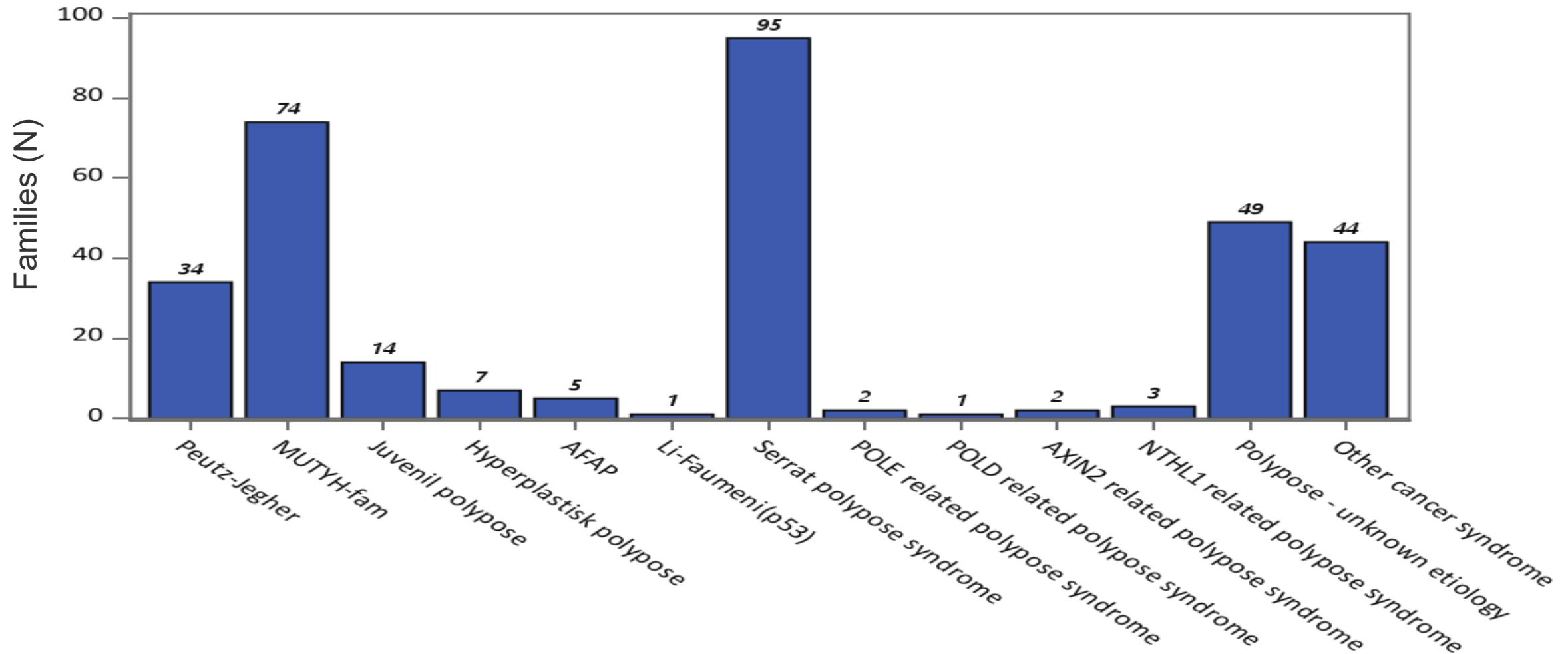


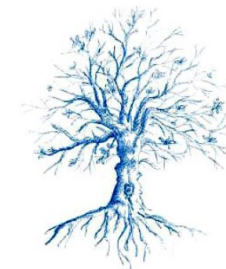
Polyposis

	Adenomatous					Hamartomatous			Serrated	Mixed
SYNDROM	FAP AFAP	PPAP	MAP	NTHL1-tumor syndrome	CMMRD	Peutz Jeghers	Juvenile polyposis	PTEN- hamartoma tumor	RNF43-associated serrated polyposis	GREM1-associated mixed polyposis
GENER	APC	POLE POLD1	MUTYH	NTHL1	Biallelic MMR	STK11	BMPR1A SMAD4	PTEN	RNF43	GREM1
PREVALENS <50 ÅR	1.1%	0.1%	-recessive- 0.7%	-recessive- 0.1%	-recessive- <0.05%	<0.05%	0.2%	<0.05%	n.a.	n.a.

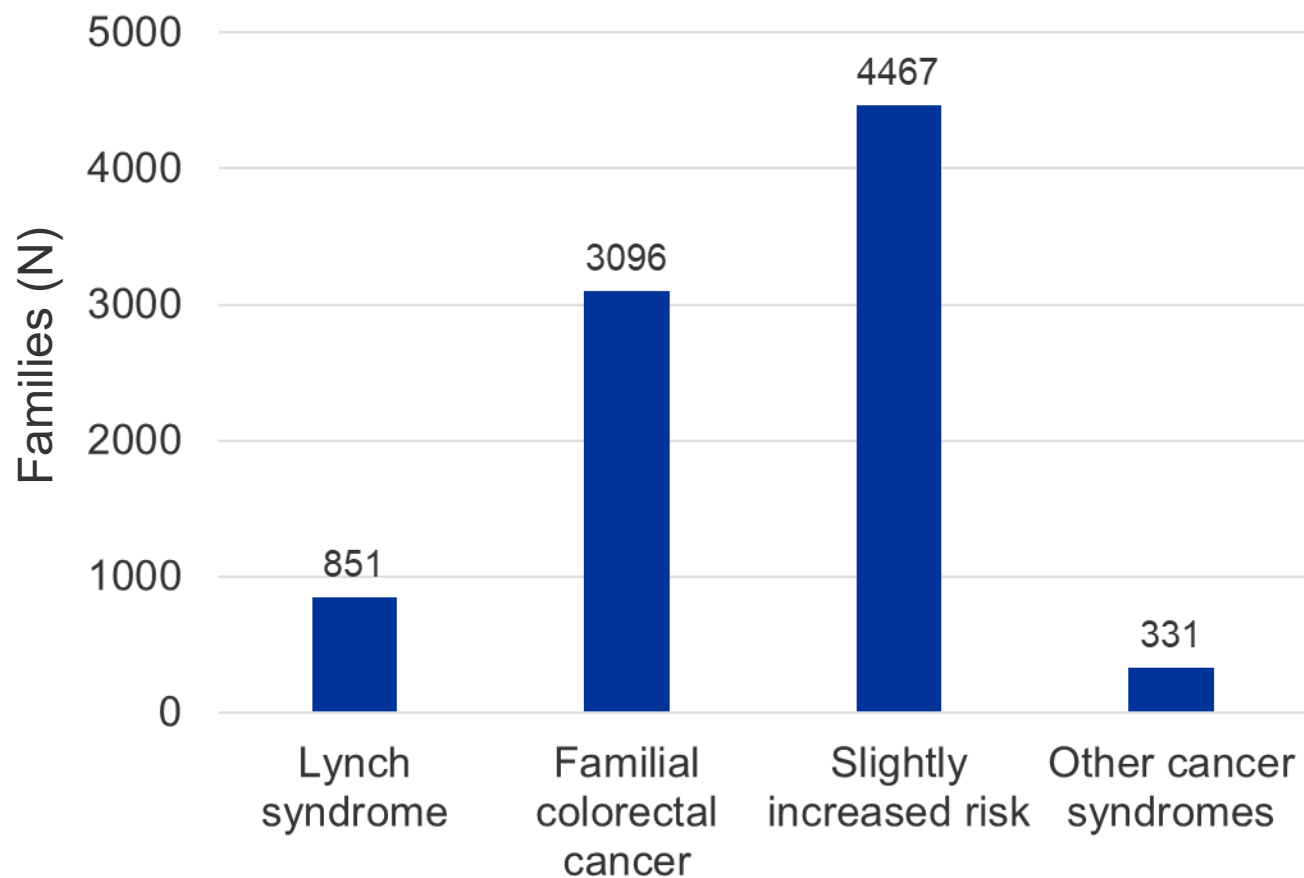


Andre polypose syndromer end FAP i HNPCC-registeret





De mest hyppige former for HNPPC



Risiko

Lynch syndrom ~80%

Familiær colorectal cancer (FCC) ~30%

Let øget risiko ~15%

Vasen et al. Gut 2013

Lindor et al. JAMA 2005

Lautrup et al. Cancer Epidemiol 2015

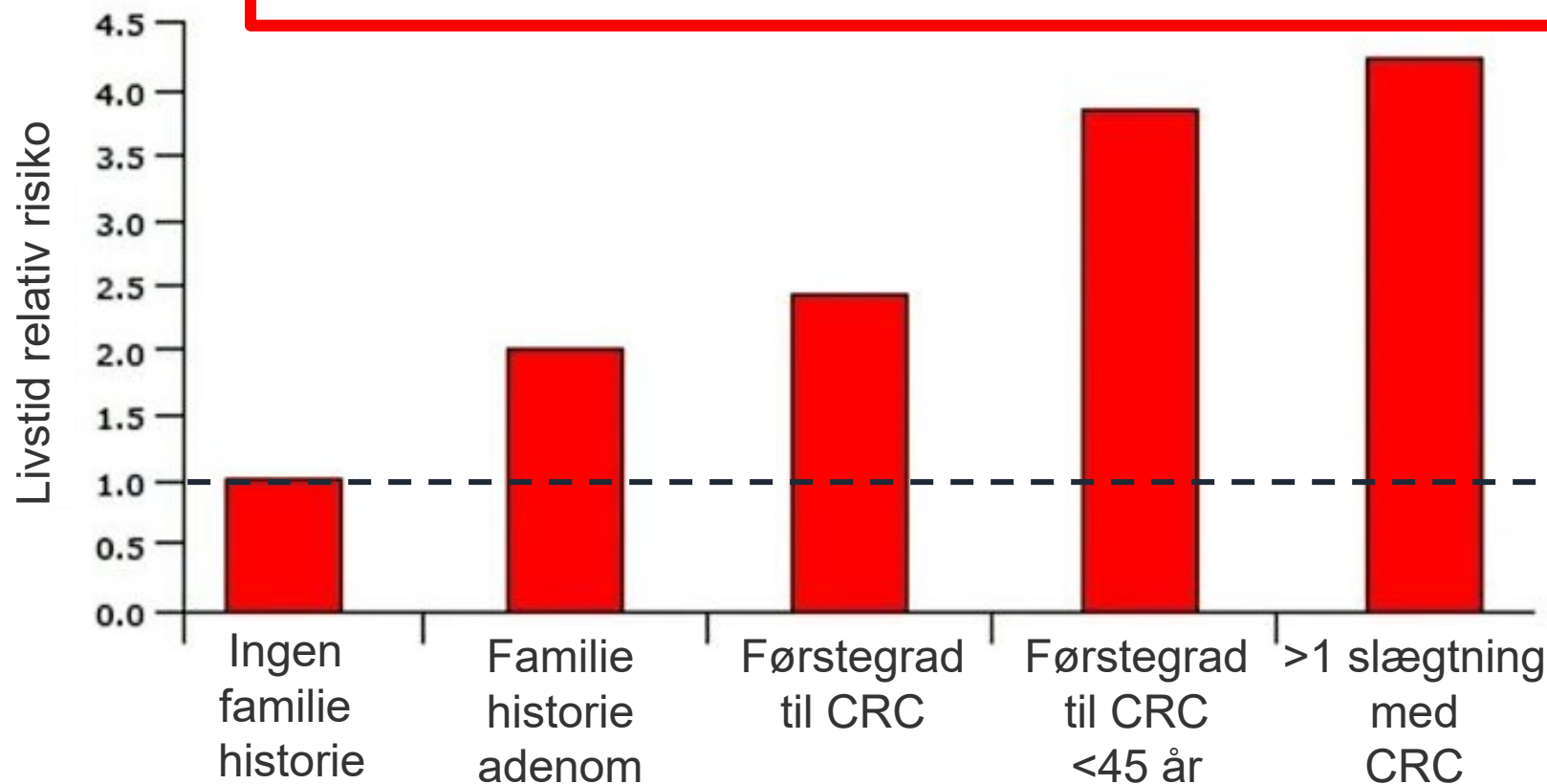
Lindberg et al. J Med Genet 2017 12



Let øget risiko og familiær colorectal cancer

ANBEFALING

...varierer i forhold til hvilken risiko familien vurderes at have ved genetisk rådgivning

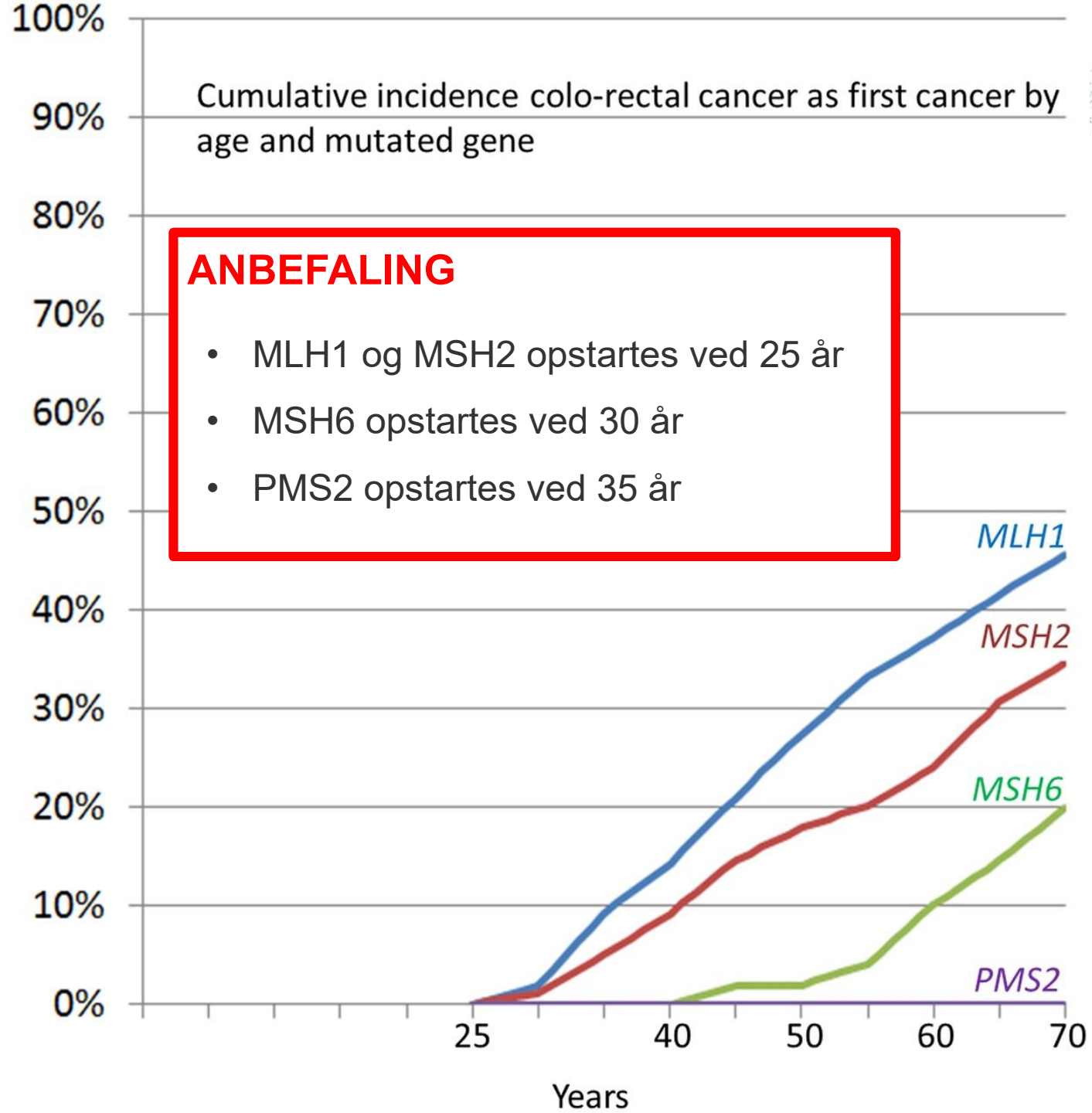


Adapted from Johns et. al., Am J Gastroenterol, 2001

Lynch syndrom

- Skyldes genfejl i 4 forskellige mismatch reparationsgener (**MMR**)
- Differentieres ift. genfejl
 - *MLH1*
 - *MSH2*
 - *MSH6*
 - *PMS2*

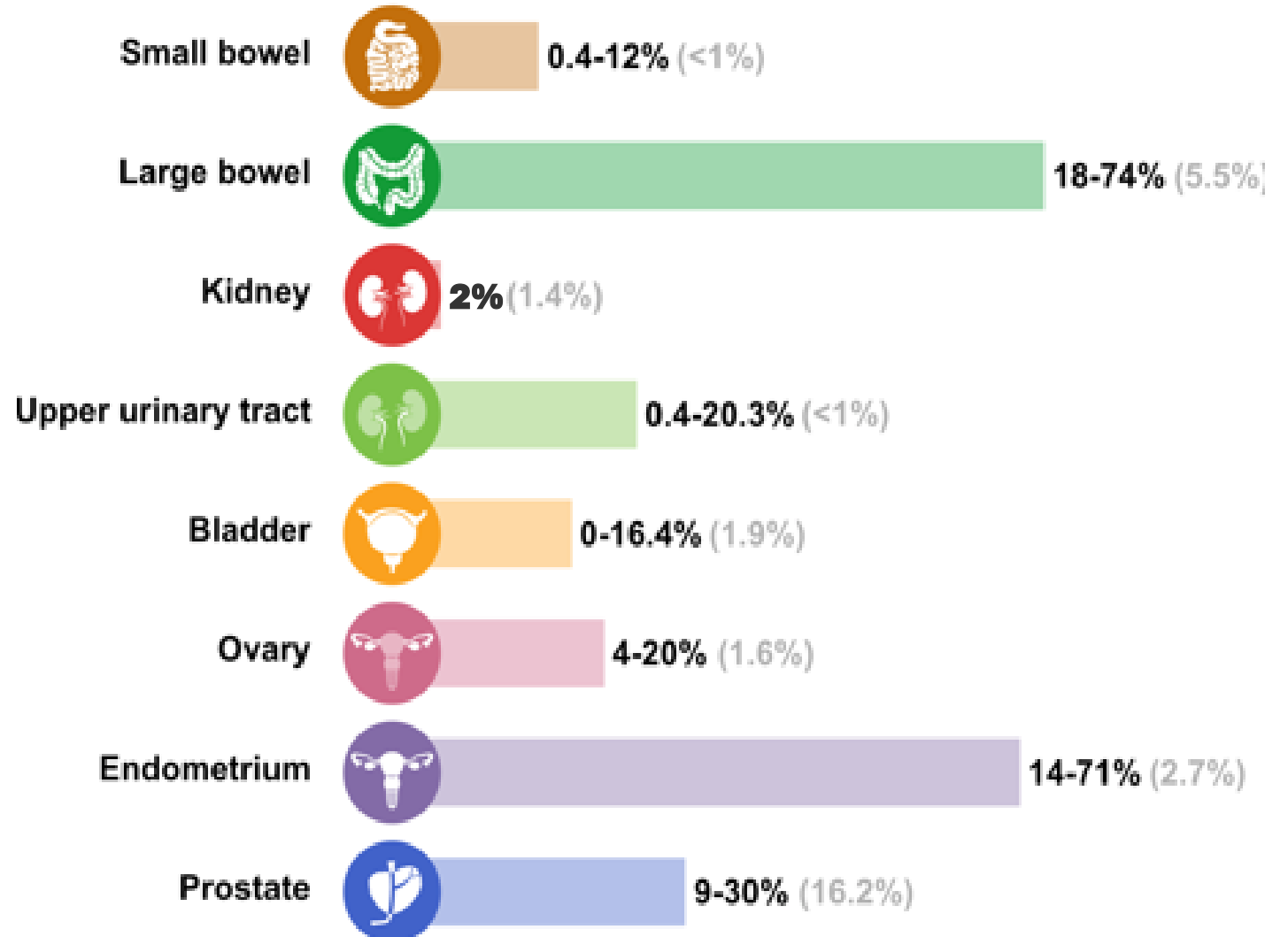
Møller et al., 2015





Lynch syndrom

- Høj risiko for mange andre kræftformer
- Varierer også over gen
- *MSH2* øger risikoen særlig meget





Dagens udvalgte emner:

Hvad betyder HNPCC?

Hvorfor er HNPCC relevant for jer?

Undergrupper af HNPCC

Muligheder for forebyggelse

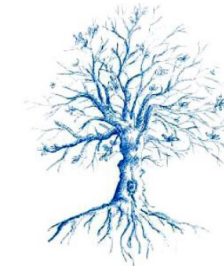
Behandling af CRC ved HNPCC

Fremtiden indenfor HNPCC

HNPCC-registeret

Hvad kan I gøre?

Særligt ved HNPCC-skopier



Forebyggelse er beskrevet i nationale guidelines

for HNPCC

og for Polypose



Arvelig disposition for kolorektalcancer,
Lynch syndrom, FCC og let øget risiko
– Udredning, behandling og screeningsprogrammer

Guideline:

Udredning og opfølgning for
arvelige polyposesyndromer



Dansk Selskab for Medicinsk Genetik (DSMG)
Dansk Kirurgisk Selskab (DKS)

Godkendt 05.08.2020
Revideret 2024, godkendt 04.02.2025

Version 2.1 (revideret 2024, godkendt 04.02.2025)



Cancerrisiko, opfølgning og behandling

Tabel 1: Sammenfatning af cancerrisiko, screeningsprogrammer og behandling af patienter med forskellige former for arvelig disposition til kolorektalcancer (KRC)

Koloskopi

Lynch syndrom

- Koloskopi hvert 2. år
 - Livslangt

Familiær kolorektalcancer

- Koloskopi hvert 5. år
 - Livslangt

Let øget risiko for CRC

- Én koloskopi v/ 50 år
- Befolkningsscreening

Lynch syndrom (LS)*					Familiær kolorektalcancer (FCC)	Let øget risiko, kolorektalcancer
Patogen variant i	MLH1	MSH2	MSH6	PMS2	Ej påvist patogen variant	
Kolorektal screeningsprogram og behandling						
Cancerrisiko**	48% (kvinder) 57% (mænd)	47% (kvinder) 51% (mænd)	20% (kvinder) 18% (mænd)	10% (begge køn)	15-30 %	10-15%
Screeningsprogram	Koloskopi hvert 2. år livslangt				Koloskopi hvert 5. år livslangt	En koloskopi ved 50 år eller første kontakt efter 50 år, derefter befolkningscreening
Alder for opstart	25 år	25 år	30 år	35 år	10 år for yngste afledede Opstart tidligst 25 år og senest 50 år	50 år eller snarest derefter. Personer over 75 år tilbydes ikke koloskopi.
Kirurgisk behandling	Subtotal kolektomi eller proktokolektomi overvejes ved KRC		Subtotal kolektomi, proktokolektomi eller segmenter resektion overvejes ved KRC		Som andre KRC-patienter	
Onkologisk behandling	Adjuverende 5-FU suppl. med oxaliplatin ved KRC stadie III Ved dissemineret KRC bør immunterapi overvejes				Som andre KRC-patienter	



Effekt af koloskopi

3 ud af 4 CRC

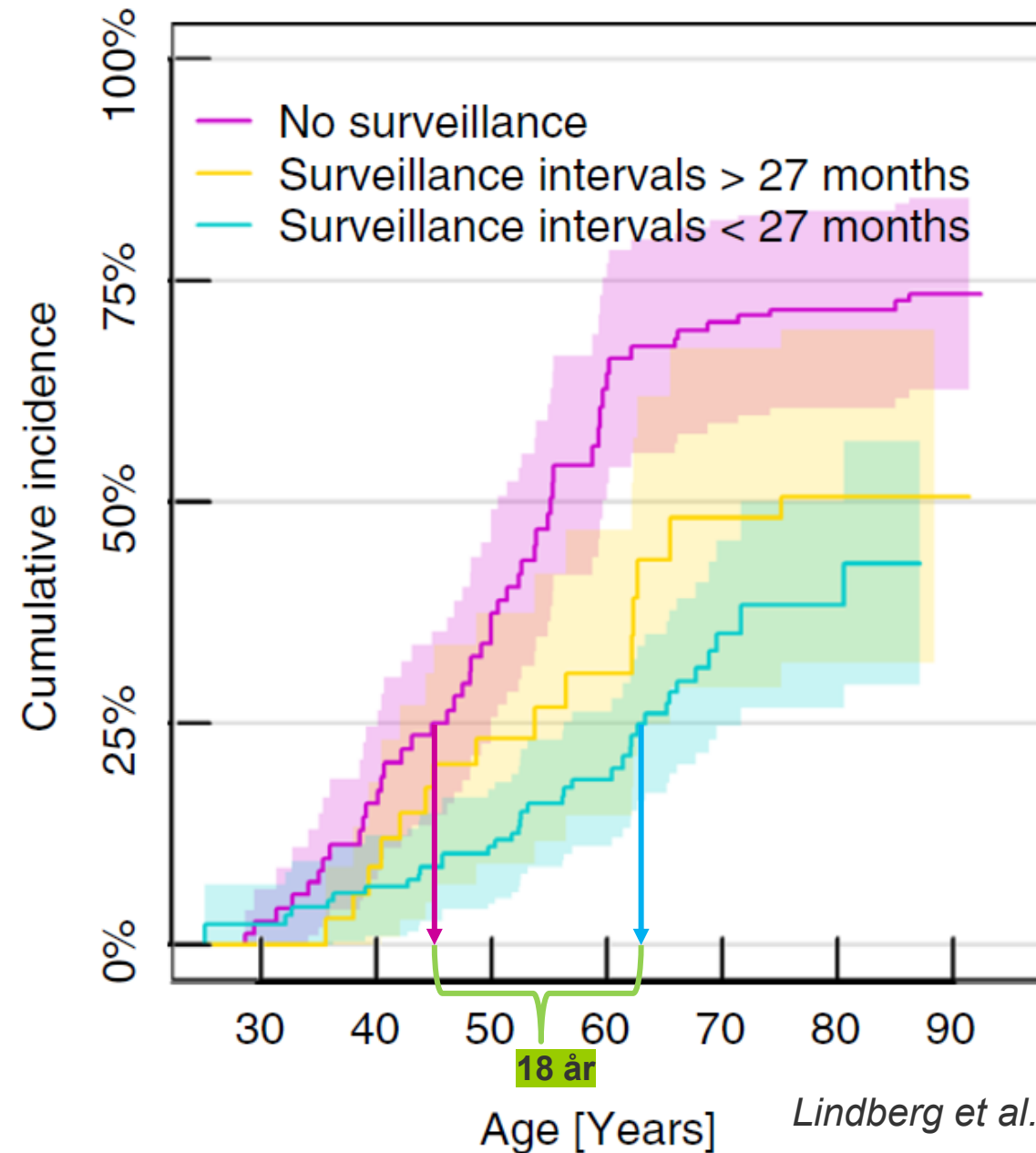
kan forebygges ved

Lynch syndrom

(HR=0,22)

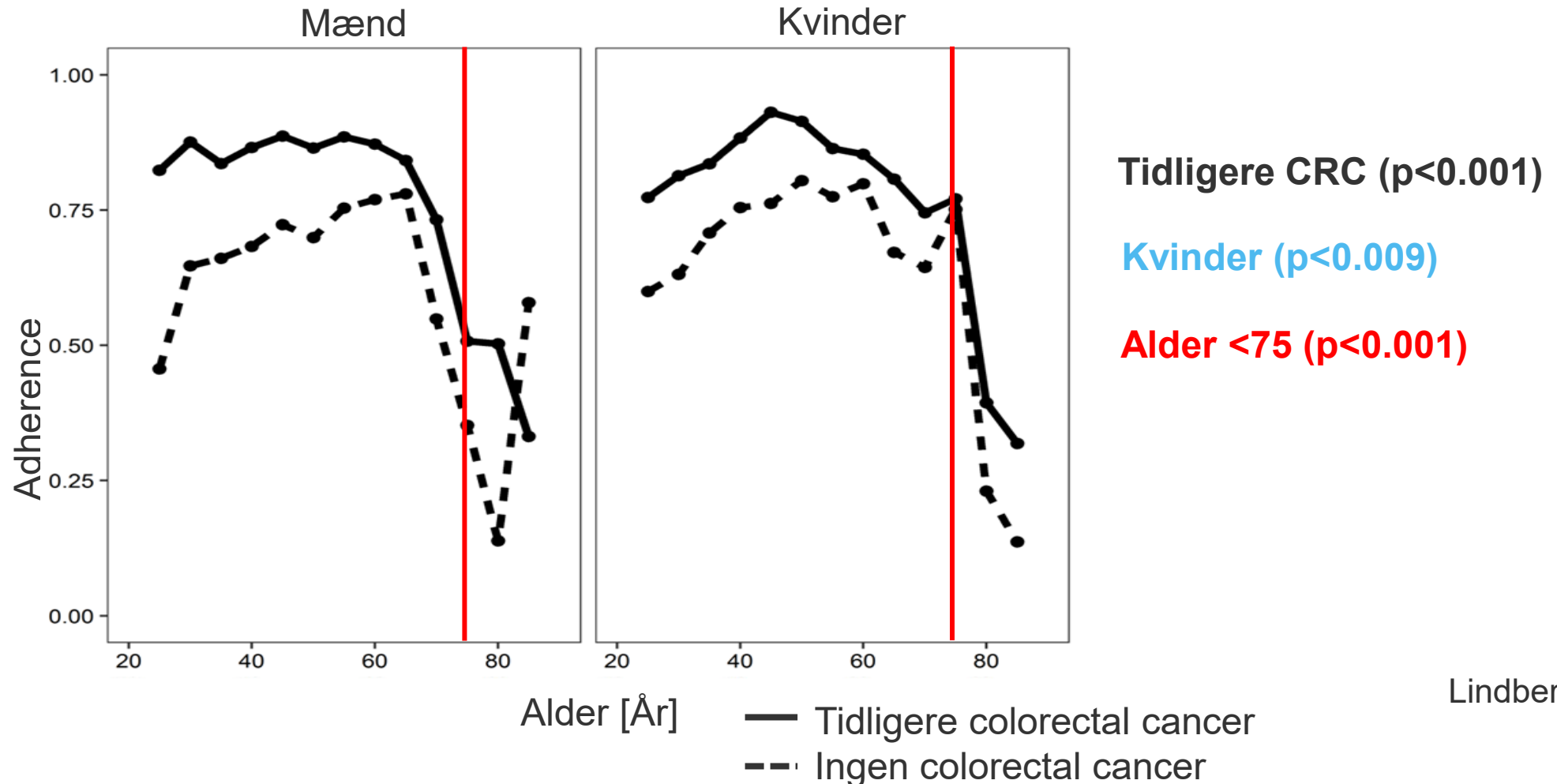
Alder ved diagnose kan udskydes

38% udvikler alligevel CRC





Kommer patienterne med Lynch syndrom til koloskopi?





Gyn kontrol

Lynch syndrom

- GU og TVUL hvert 2. år

Familiær kolorektalcancer

- Ingen gyn kontrol

Let øget risiko for CRC

- Ingen gyn kontrol

Cancerrisiko, opfølgning og behandling

Tabel 1: Sammenfatning af cancerrisiko, screeningsprogrammer og behandling af former for arvelig disposition til kolorektalcancer (KRC)

Lynch syndrom (LS)*				
Patogen variant i	MLH1	MSH2	MSH6	PMS2
Gynækologisk screeningsprogram og behandling				
Cancerrisiko - endometrium	37%	49%	41%	13%
Cancerrisiko - ovarie	11%	17%	11%	3%
Screeningsprogram	GU og TVUL hvert 2. år Endometriebiopsi ved abnorm blødning og/ eller patologisk fund ved UL. CA-125-måling ved UL-patologi			
Alder for opstart	35 år			
Kirurgisk behandling	Behandles som andre gynækologiske cancers Profylaktisk hysterectomi og BSO overvejes ved tarmresektion eller patientønske			

Uro kontrol

Lynch syndrom

(MSH2 + disponerede)

- UL og U-stix hvert år

Familiær kolorektalcancer

- Ingen urologisk kontrol

Let øget risiko for CRC

- Ingen urologisk kontrol

Cancerrisiko, opfølgning og behandling

Tabel 1: Sammenfatning af cancerrisiko, screeningsprogrammer og behandling af former for arvelig disposition til kolorektalcancer (KRC)

Lynch syndrom (LS)*				
Patogen variant i	MLH1	MSH2	MSH6	PMS2
Urologisk screeningsprogram og behandling				
Cancerrisiko	4% (kvinder) 5% (mænd)	19% (kvinder) 18% (mænd)	6% (kvinder) 2% (mænd)	4% (begge køn)
Screeningsprogram	Urinanalyse for blod, urincytologi og UL-scanning af nyrerne årligt			
	Kun i familier med mindst to personer med øvre invasive eller ikke-invasive uroteliale tumorer	Alle risikopersoner	Kun i familier med mindst to personer med øvre invasive eller ikke-invasive uroteliale tumorer	Kun i familier med mindst to personer med øvre invasive eller ikke-invasive uroteliale tumorer
Alder for opstart	35 år			
Kirurgisk behandling	Endoskopisk lokalbehandling eller radikal nefroureterektomi tilbydes Nyrebevarende lokalbehandling bør tilstræbes			



Gastroskopi

Lynch syndrom

(disponerede)

- ØGD hvert 2. år

Familiær kolorektalcancer

- Ingen ØGD

Let øget risiko for CRC

- Ingen ØGD

Cancerrisiko, opfølgning og behandling

Tabel 1: Sammenfatning af cancerrisiko, screeningsprogrammer og behandling af familier med arvelig disposition til kolorektalcancer (KRC)

Lynch syndrom (LS)*				
Patogen variant i	<i>MLH1</i>	<i>MSH2</i>	<i>MSH6</i>	<i>PMS2</i>
Urologisk screeningsprogram og behandling				
Cancerrisiko	4% (kvinder) 5% (mænd)	19% (kvinder) 18% (mænd)	6% (kvinder) 2% (mænd)	4% (begge køn)
Screeningsprogram	Urinanalyse for blod, urincytologi og UL-scanning af nyrerne årligt			
	Kun i familier med mindst to personer med øvre invasive eller ikke-invasive uroteliale tumorer	Alle risikopersoner	Kun i familier med mindst to personer med øvre invasive eller ikke-invasive uroteliale tumorer	Kun i familier med mindst to personer med øvre invasive eller ikke-invasive uroteliale tumorer
Alder for opstart	35 år			
Kirurgisk behandling	Endoskopisk lokalbehandling eller radikal nefroureterektomi tilbydes Nyrebevarende lokalbehandling bør tilstræbes			



Medicin

Lynch syndrom

- ASA 75-100 mg dgl

Familiær kolorektalcancer

- Ingen kemoprophylakse

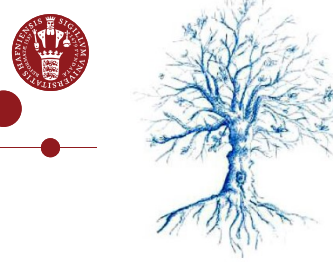
Let øget risiko for CRC

- Ingen kemoprophylakse

Cancerrisiko, opfølgning og behandling

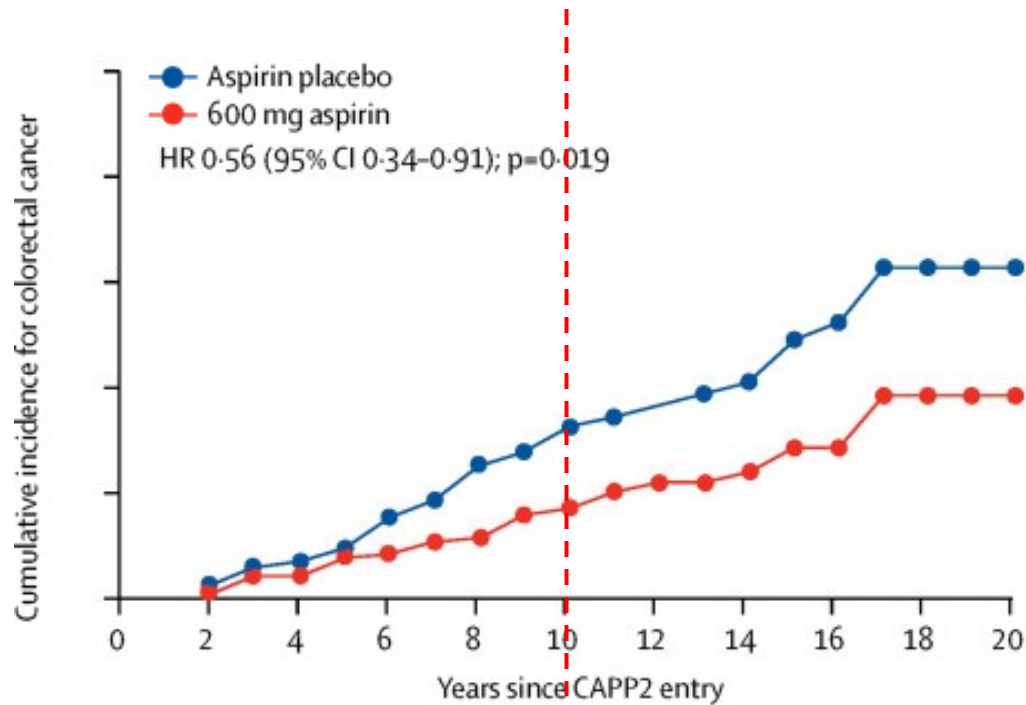
Tabel 1: Sammenfatning af cancerrisiko, screeningsprogrammer og behandling af former for arvelig disposition til kolorektalcancer (KRC)

Lynch syndrom (LS)*				
Patogen variant i	<i>MLH1</i>	<i>MSH2</i>	<i>MSH6</i>	<i>PMS2</i>
	Profylaktisk behandling med 75-100 mg acetylsalicylsyre kan overvejes			
	Undgå rygning og overvægt. Dyrk motion regelmæssigt			

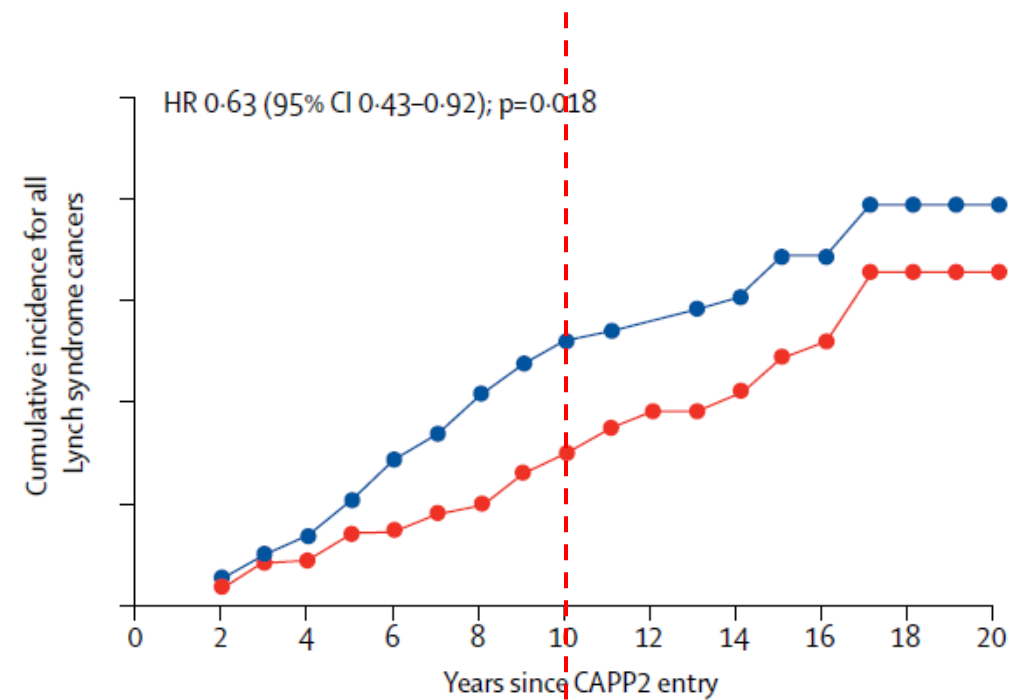


Effekt af acetylsalicylsyre (Hjertemagnyl) for Lynch syndrom

Colorectal cancer

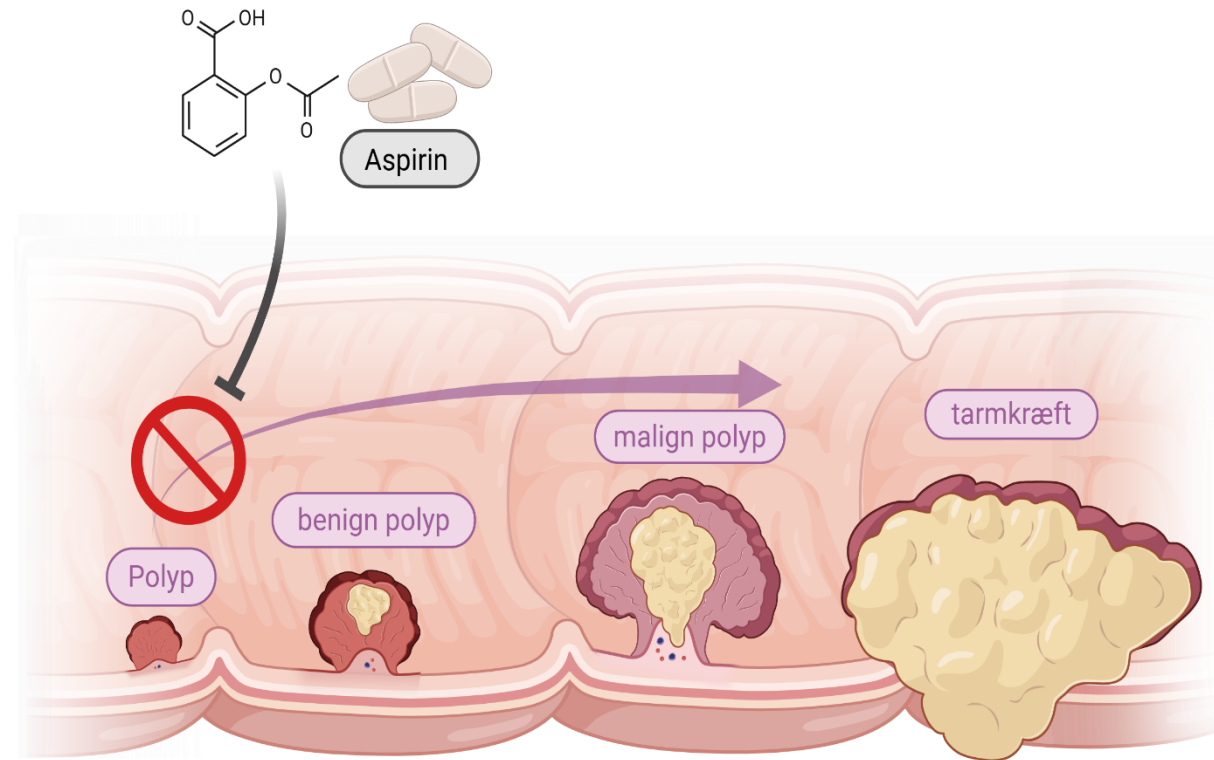
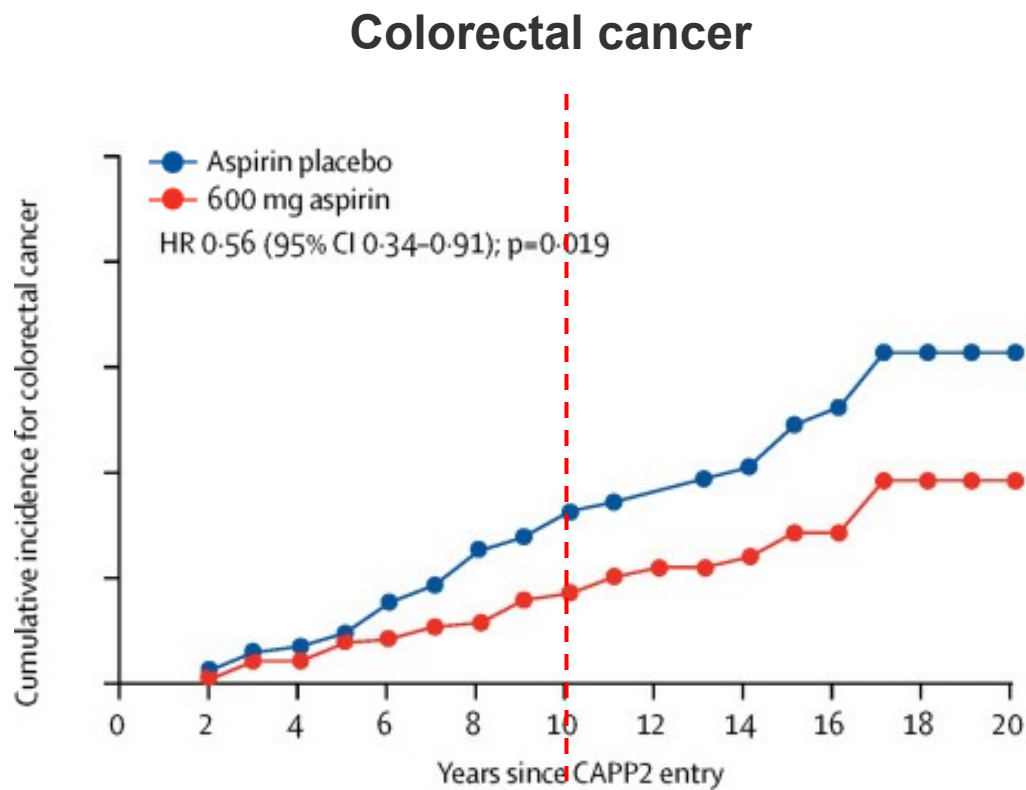


Alle Lynch-associerede kræftformer



Effekt af acetylsalicylsyre (Hjertemagnyl) for Lynch syndrom

Colorectal cancer





KRAM (Kost Rygning Alkohol og Motion)

Lynch syndrom

- KRAM

Familiær kolorektalcancer

- Som alle andre

Let øget risiko for CRC

- Som alle andre

Cancerrisiko, opfølgning og behandling

Tabel 1: Sammenfatning af cancerrisiko, screeningsprogrammer og behandling af former for arvelig disposition til kolorektalcancer (KRC)

Lynch syndrom (LS)*				
Patogen variant i	MLH1	MSH2	MSH6	PMS2
	Profylaktisk behandling med 75-100 mg acetylsalicylsyre kan overvejes			
	Undgå rygning og overvægt. Dyrk motion regelmæssigt			



Kostråd for den generelle befolkning – virker også på Lynch

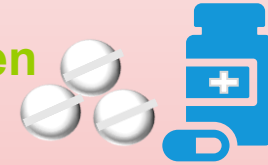
Kostfibre kan
nedsætte
risikoen



Frugt indtag
nedsætter
risikoen



Multivitaminkan
nedsætte risikoen
Calcium ?



?

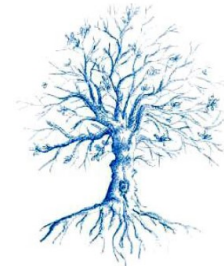


Begræns
forbruget af
alkohol



Fedme øger
risikoen

Rodrigues et al., *Nutrients*, 2024



Effekt af KRAM

Lynch syndrom:

ANBEFALING

Alle risikopersoner skal informeres ved genetisk rådgivning omkring væsentlige livsstilsfaktorer, som kan disponere for colorectal cancer.



Tobak:

HR = 1,62 (95% CI: 1,01-2,57)

Pande et al. Clin Cancer Res 2010



BMI:

RR = 2,09 (95% CI: 1,23-3,55)

Lazzeroni et al. Nutrients 2021



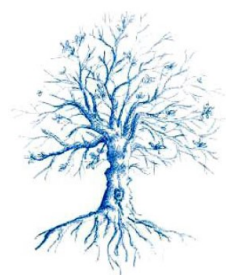
Motion:

RR = 0,72 (95% CI: 0,39-1,32)

Shaw et al. BMC Cancer 2018

NB: Der er synergistisk effekt af flere dårlige vaner: RR= 2,7-14

Fardet et al. Crit Rev Oncol Hematol 2017



Kontrolprogrammer, polypose

- Koloskopi hvert 1-3 (5). år
- Polypectomi af alle polypper eller kun polypper >5 mm
- Gastroskopi til nogle
- Kapselendoskopi til nogle
- GU og TVUL til nogle
- MRCP til nogle
- MR mammae til nogle
- Testes, hud, aorta mm til nogle

Se specifik guideline i

Guideline:

**Udredning og opfølgning for
arvelige polyposesyndromer**



Dagens udvalgte emner:

Hvad betyder HNPCC?

Hvorfor er HNPCC relevant for jer?

Undergrupper af HNPCC

Muligheder for forebyggelse

Behandling af CRC ved HNPCC

Fremtiden indenfor HNPCC

HNPCC-registeret

Hvad kan I gøre?

Særligt ved HNPCC-skopier

Kirurgi ved CRC

Lynch syndrom

- Udvidet kirurgi tilbydes

Familiær kolorektalcancer

- Almindelig resektion

Let øget risiko for CRC

- Almindelig resektion

Cancerrisiko, opfølgning og behandling

Tabel 1: Sammenfatning af cancerrisiko, screeningsprogrammer og behandling af patienter med forskellige former for arvelig disposition til kolorektalcancer (KRC)

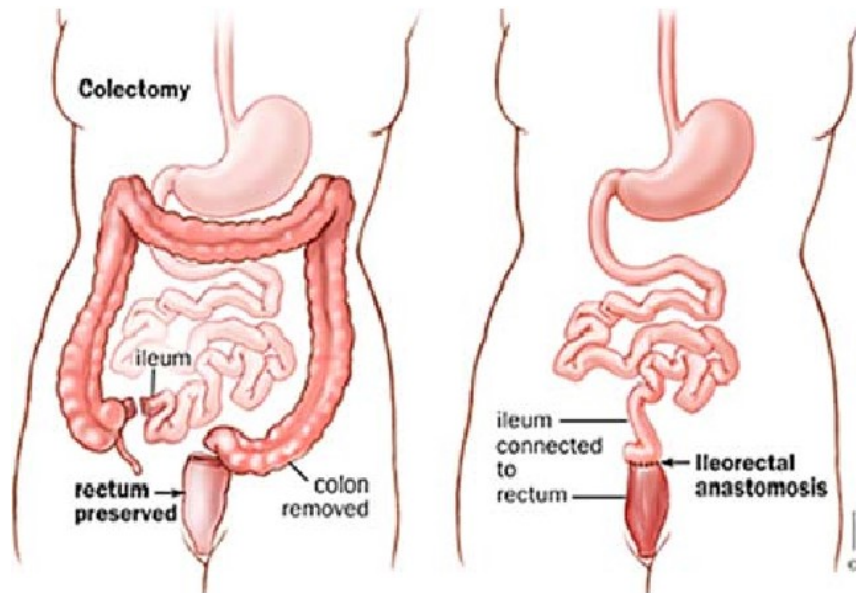
Lynch syndrom (LS)*					Familie kolorektalcancer (FCC)	Let øget risiko, kolorektal- cancer
Patogen variant i	MLH1	MSH2	MSH6	PMS2	Ej påvist patogen variant	
Kolorektal screeningsprogram og behandling						
Cancerrisiko**	48% (kvinder) 57% (mænd)	47% (kvinder) 51% (mænd)	20% (kvinder) 18% (mænd)	10% (begge køn)	15-30 %	10-15%
Screeningsprogram	Koloskopi hvert 2. år livslangt				Koloskopi hvert 5. år livslangt	En koloskopi ved 50 år eller første kontakt efter 50 år, derefter befolkningscreening
Alder for opstart	25 år	25 år	30 år	35 år	10 år for yngste afficerede Opstart tidligst 25 år og senest 50 år	50 år eller snarest derefter. Personer over 75 år tilbydes ikke koloskopi
Kirurgisk behandling	Subtotal kolektomi eller proktokolektomi overvejes ved KRC		Subtotal kolektomi, proktokolektomi eller segmenter resektion overvejes ved KRC		Som andre KRC-patienter	
Onkologisk behandling	Højgradig og lav grad af dysplasi overvejes ved KRC Ved dissemineret KRC bør immunterapi overvejes				Som andre KRC-patienter	



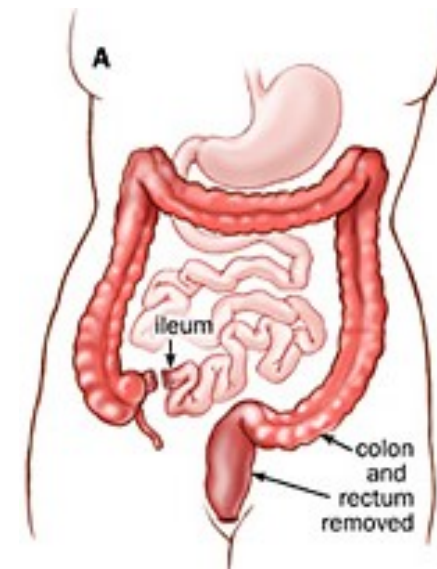
Kirurgisk behandling og mulig forebyggelse

Profylaktisk kirurgi

- før colorectal cancer (kun ved FAP) eller som behandling af colorectal cancer



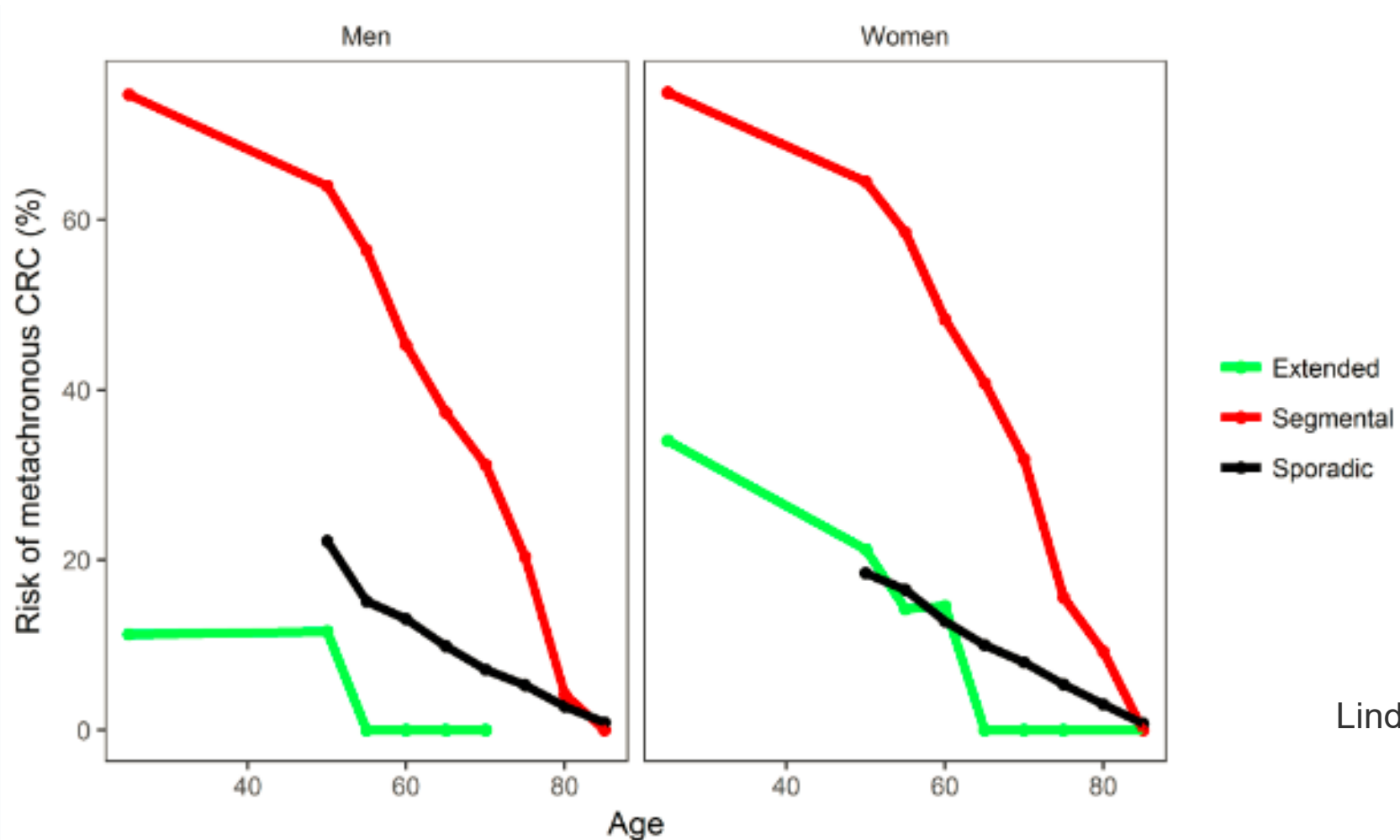
**Colectomi med
ileorektal anastomose (IRA)**



**Proctocolectomi med
J-pouch**



Effekt af colectomi med ileorectal anastomose (IRA) i Lynch



Lindberg et al. Fam Cancer 2018

Onkologisk beh

Lynch syndrom

- Immunterapi

Familiær kolorektalcancer

- Som andre CRC-ptt

Let øget risiko for CRC

- Som andre CRC-ptt

Cancerrisiko, opfølgning og behandling

Tabel 1: Sammenfatning af cancerrisiko, screeningsprogrammer og behandling af patienter med forskellige former for arvelig disposition til kolorektalcancer (KRC)

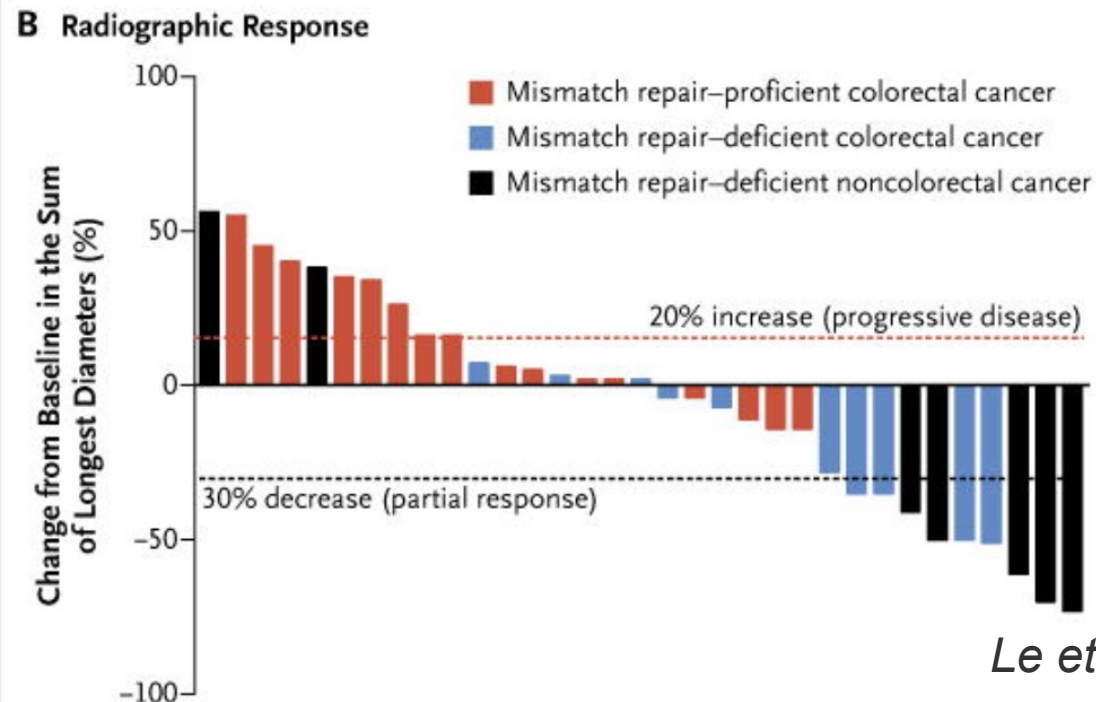
Lynch syndrom (LS)*					Familiær kolorektalcancer (FCC)	Let øget risiko, kolorektalcancer
Patogen variant i	MLH1	MSH2	MSH6	PMS2	Ej påvist patogen variant	
Kolorektal screeningsprogram og behandling						
Cancerrisiko**	48% (kvinder) 57% (mænd)	47% (kvinder) 51% (mænd)	20% (kvinder) 18% (mænd)	10% (begge køn)	15-30 %	10-15%
Screeningsprogram	Koloskopi hvert 2. år livslangt				Koloskopi hvert 5. år livslangt	En koloskopi ved 50 år eller første kontakt efter 50 år, derefter befolkningscreening
Alder for opstart	25 år	25 år	30 år	35 år	10 år før yngste afficerede Opstart tidligst 25 år og senest 50 år	50 år eller snarest derefter. Personer over 75 år tilbydes ikke koloskopi.
Kirurgisk behandling	Subtotal kolektomi eller proktokolektomi overvejes ved KRC		Subtotal kolektomi, proktokolektomi eller segmenter resektion overvejes ved KRC		Som andre KRC-patienter	
Onkologisk behandling	Adjuverende 5-FU suppl. med oxaliplatin ved KRC stadie III Ved dissemineret KRC bør immunterapi overvejes				Som andre KRC-patienter	



Onkologisk behandling ved Lynch syndrom

Konverterende kemoterapi

- Adjuverende (efter kirurgi)
 - Ved dissemineret sygdom – både colorectal og andre cancere



Le et al. NEJM 2015 36



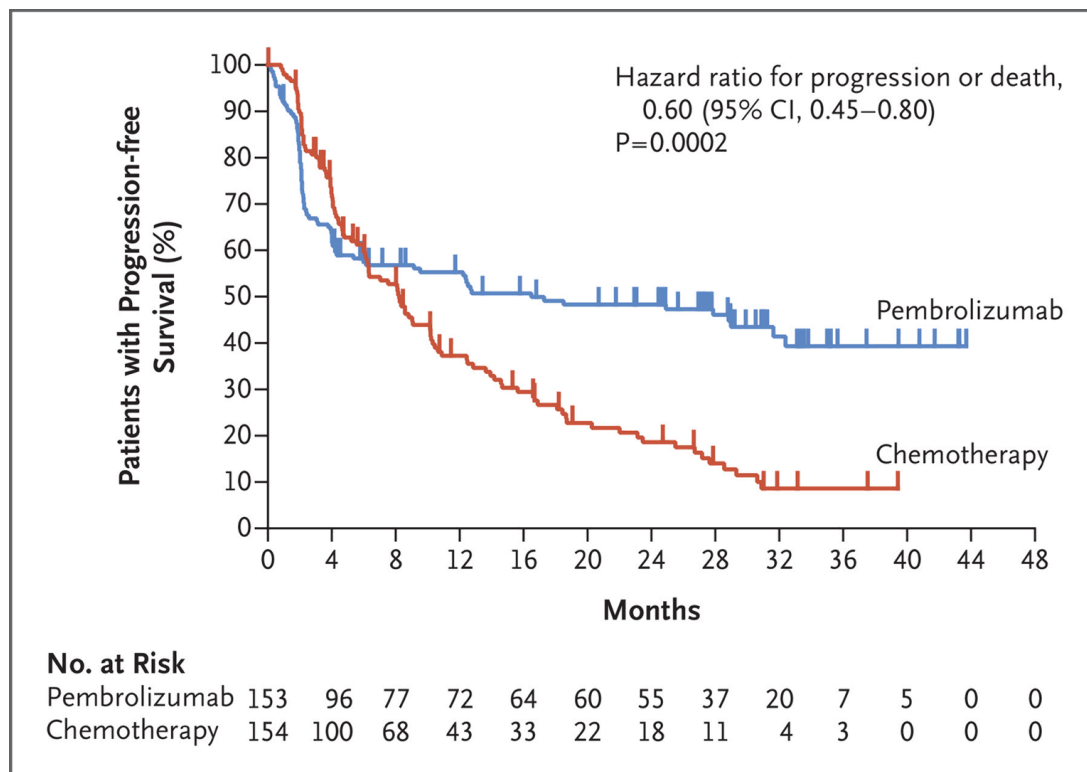
Effekt af adjuverende immunterapi ved Lynch syndrom

- Immunterapi er testet og **godkendt til** stadie IV – metastaserende colorectal kræft med MMR defekt – som første-linje behandling

Author, year	Phase	Patients	Line	Agents	ORR, %	Survival rates
Le, 2015 ³	2	10	2nd+	Pembrolizumab	40	20-wk PFS: 78%
Overman, 2017 ⁴	2	74	2nd+	Nivolumab	31	12-mo PFS: 50%, 12-mo OS: 73%
Lenz, 2022 ¹¹	2	45	1st	Ipilimumab + nivolumab	69	24-mo PFS: 74% 24-mo OS: 79%
Diaz, 2022 ¹	3	307	1st	Pembrolizumab	45	Median PFS: 16.5 mo, 36-mo OS: 61%
Andre, 2025 ⁷	3	296	1st	Ipilimumab + nivolumab	71	24-mo PFS: 71%



Effekt af adjuverende immunterapi ved Lynch syndrom



The NEW ENGLAND JOURNAL of MEDICINE

ESTABLISHED IN 1812

DECEMBER 3, 2020

VOL. 383 NO. 23

Pembrolizumab in Microsatellite-Instability–High Advanced Colorectal Cancer

T. André, K.-K. Shiu, T.W. Kim, B.V. Jensen, L.H. Jensen, C. Punt, D. Smith, R. Garcia-Carbonero, M. Benavides, P. Gibbs, C. de la Fouchardiere, F. Rivera, E. Elez, J. Bendell, D.T. Le, T. Yoshino, E. Van Cutsem, P. Yang, M.Z.H. Farooqui, P. Marinello, and L.A. Diaz, Jr., for the KEYNOTE-177 Investigators*

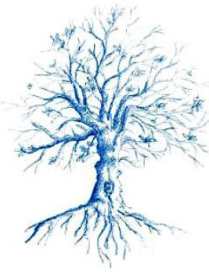
ANBEFALING

Lynch syndrom patienter med stadie IV
colorectal cancer **bør** vurderes med henblik
på immunterapi el. deltagelse i kliniske forsøg.



Effekt af adjuverende immunterapi ved Lynch syndrom

Population	Phase	Patients	Treatment	Primary objective	Identifier
Single-arm clinical trials					
Stage II and III	2	70	Tislelizumab alone	3-y DFS	NCT05231850
Stage III ineligible for oxaliplatin-based adjuvant CT	2	80	Atezolizumab alone	3-y DFS	NCT05118724
Randomized clinical trials					
pT4 or pN+ MSI-H or <i>POLE/POLD1</i> mutations	2	30	Tislelizumab alone vs CAPOX	3-y RFS	NCT04969029
Stage III	3	700	Atezolizumab + FOLFOX vs FOLFOX	DFS	NCT02912559
High-risk stage II	3	180	Tislelizumab ± CT vs surveillance or CT	3-y DFS	NCT06520683



Dagens udvalgte emner:

Hvad betyder HNPPC?

Hvorfor er HNPPC relevant for jer?

Undergrupper af HNPPC

Muligheder for forebyggelse

Behandling af CRC ved HNPPC

Fremtiden indenfor HNPPC

HNPPC-registeret

Hvad kan I gøre?

Særligt ved HNPPC-skopier



Kan immunterapi erstatte kirurgi ved Lynch syndrom?

Immunterapi

- Adjuverende (efter kirurgi)
 - Ved dissemineret sygdom – både colorectal og andre cancere
- Neoadjuverende (før kirurgi)

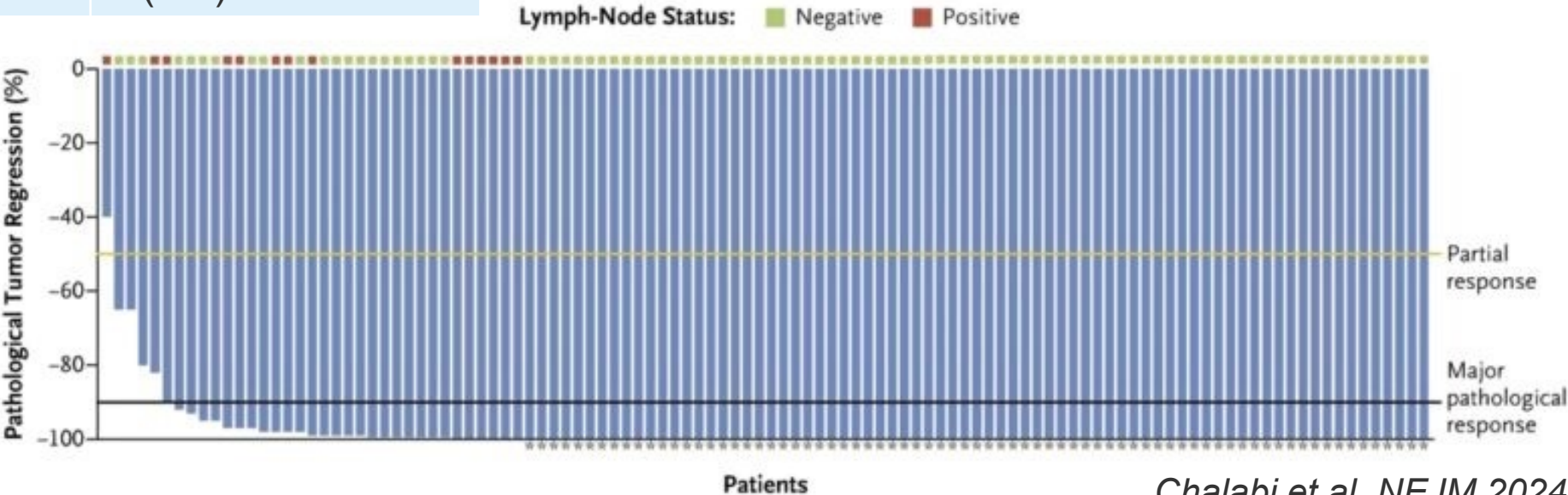
Effekt af neoadjuverende immunterapi ved Lynch syndrom

Patologisk respons	Patienter (n=107)
Ja	106 (99%)
Godt respons	102 (95%)
Komplet respons	72 (67%)
Delvist respons	4 (4%)
Nej	1 (1%)



Neoadjuvant Immunotherapy in Locally Advanced Mismatch Repair–Deficient Colon Cancer

Myriam Chalabi, M.D., Ph.D., Yara L. Verschoor, M.D., Pedro Batista Tan, M.Sc., Sara Balduzzi, Ph.D., Anja U. Van Lent, M.D., Ph.D., Cecile Grootsholten, M.D., Ph.D., Simone Dokter, M.Sc., Nikè V. Büller, M.D., Ph.D., Brechtje A. Grotenhuis, M.D., Ph.D., Koert Kuhlmann, M.D., Ph.D.,



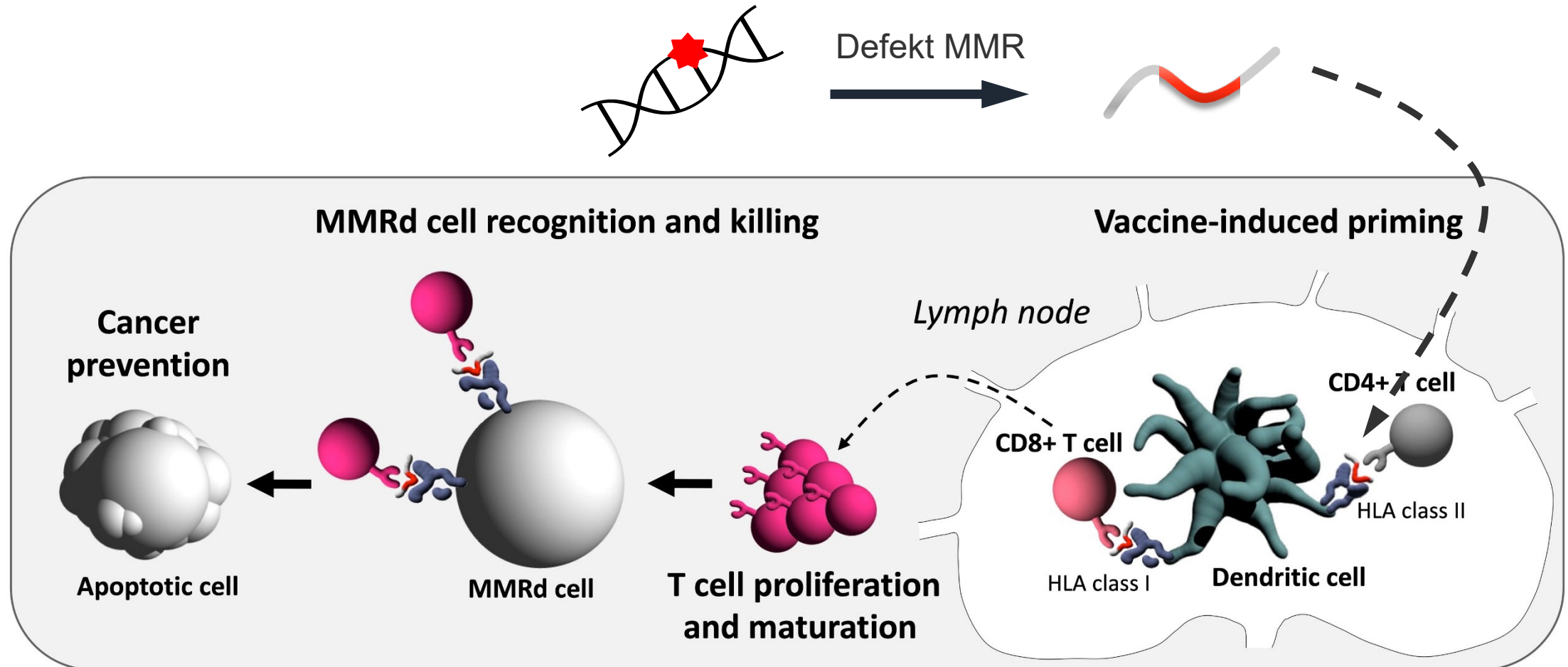
Chalabi et al. NEJM 2024



Kan man vaccinere imod cancer?



Princippet i en vaccine til Lynch syndrom



Udvikling af vaccine ved Lynch syndrom

Clinical Trial Information from Vaccine Studies in Colorectal Cancer

Study Type	Phase	Agent	Delivery Modality	Animal Model	Clinical Trial Notes	Reference
Clinical Trial NCT04041310	I/II	FSPs: 209 neoAgs	Great Ape Adenovirus and Modified vaccinia Ankara virus	None	Active	Scarselli et. al ³¹
Clinical Trial NCT01885702	I/II	FSPs: CASP-5, TGFβRII; TAA: CEA	Dendritic Cell	None	Active, not recruiting	Westdorp et. al ³³
Clinical Trial NCT01461148	I/II	FSPs: AIM2, HT001, TAF1B	Peptide	None	Completed	Kloor et. al ³²
Clinical Trial NCT0541901	IIB	FSPs: CEA/MUC1/Brachyury) plus IL-15 superagonist	Multitargeted Recombinant Adenovirus 5	Unknown	Active	Not yet published



Udvikling af vaccine ved Lynch syndrom

**Vaccinerne bliver dog kun testet som et led i behandling
og ikke som forebyggende tiltag**



Dagens udvalgte emner:

Hvad betyder HNPPC?

Hvorfor er HNPPC relevant for jer?

Undergrupper af HNPPC

Muligheder for forebyggelse

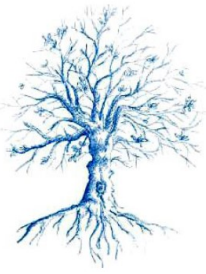
Behandling af CRC ved HNPPC

Fremtiden indenfor HNPPC

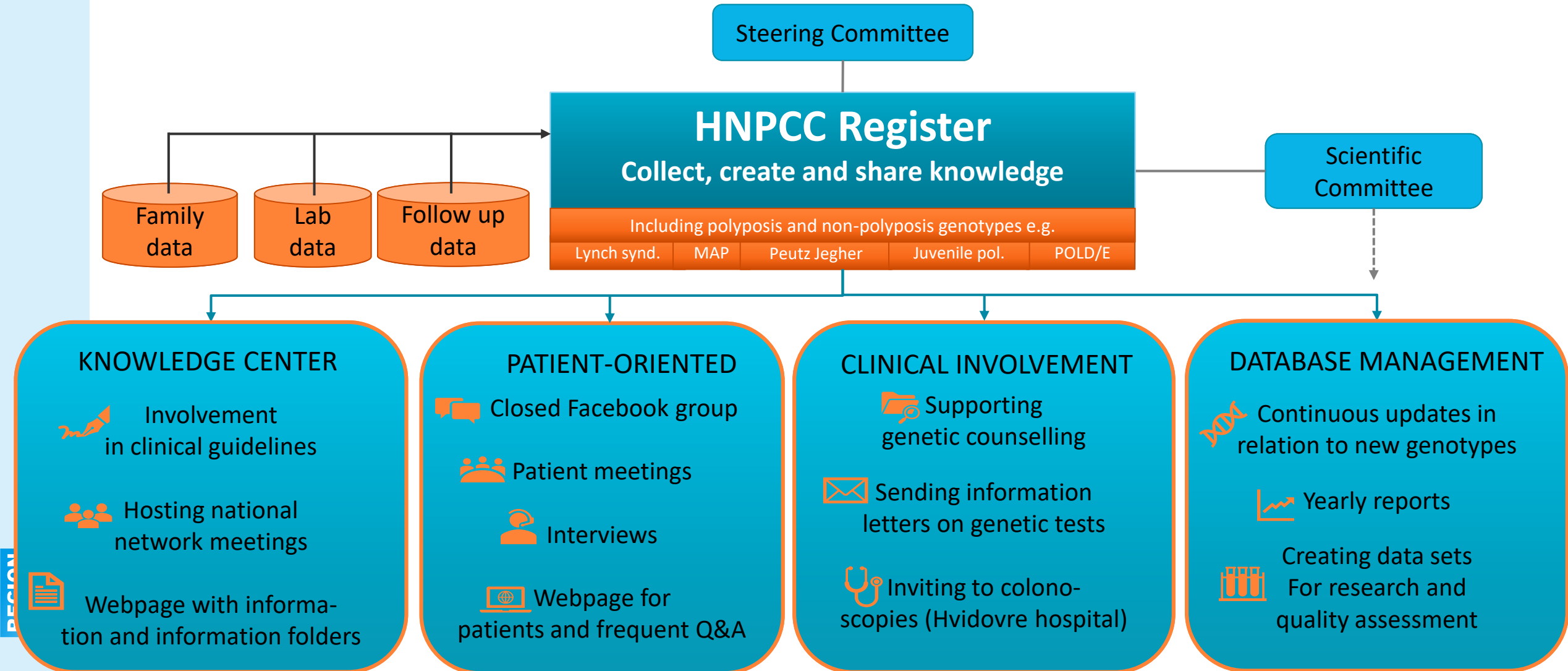
HNPPC-registeret

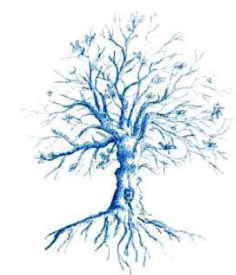
Hvad kan I gøre?

Særligt ved HNPPC-skopier



Hvordan er vi kommet frem til dette?





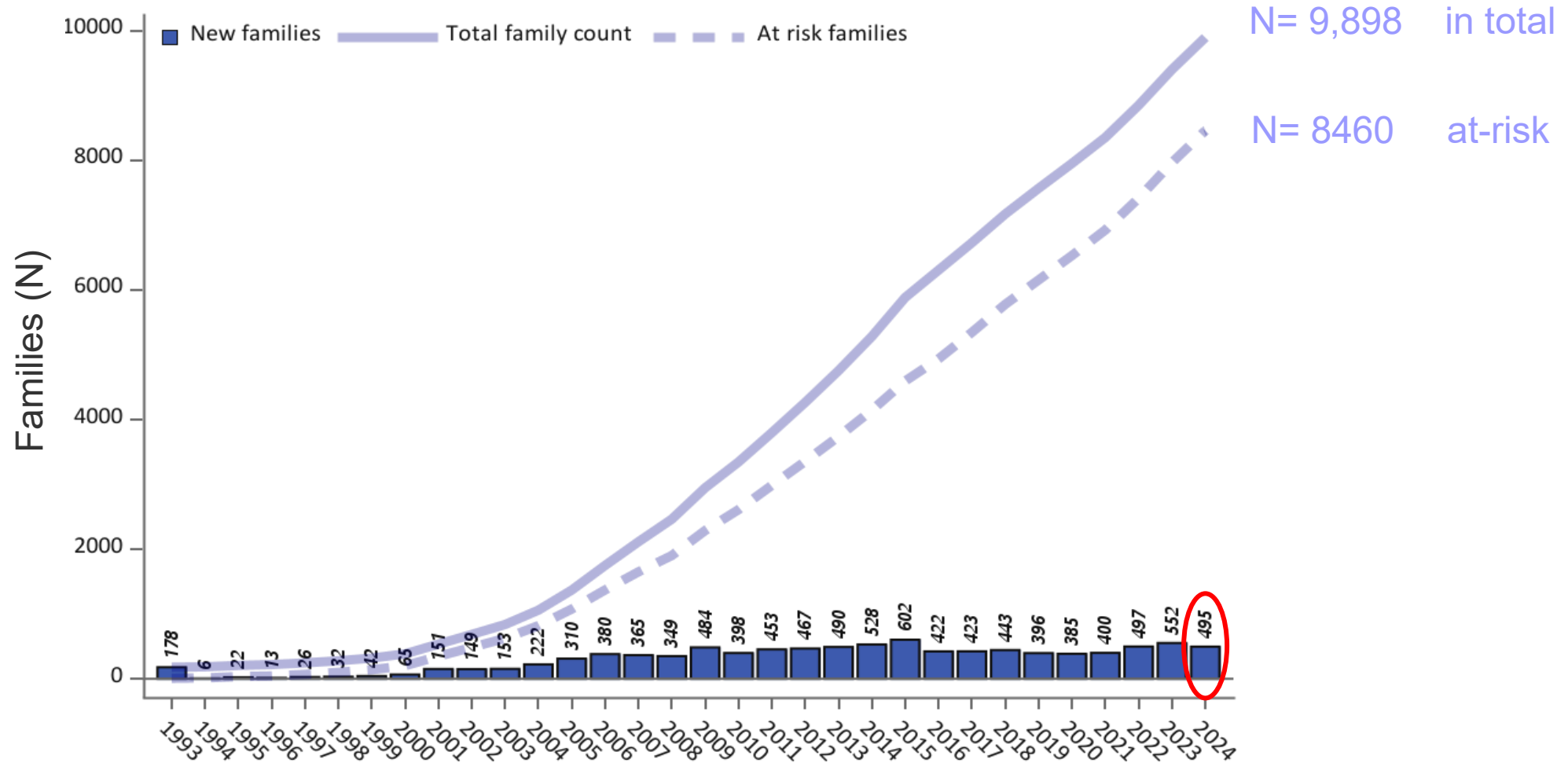
HNPPC-registeret

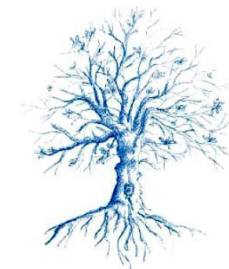
- Etableret i 1991 – nationalt fra 1993
- Formål
 - At **sænke sygelighed og dødelighed** gennem identificering af nye HNPPC familier og opstart af kontrolprogrammer i disse
 - At sikre **ensartet klinisk håndtering** på tværs af regionerne





Antal familier i HNPCC-registeret





Men vi har ikke fundet alle endnu...

1 af 279 i befolkningen har en Lynch syndrom mutation

Win et al. 2017

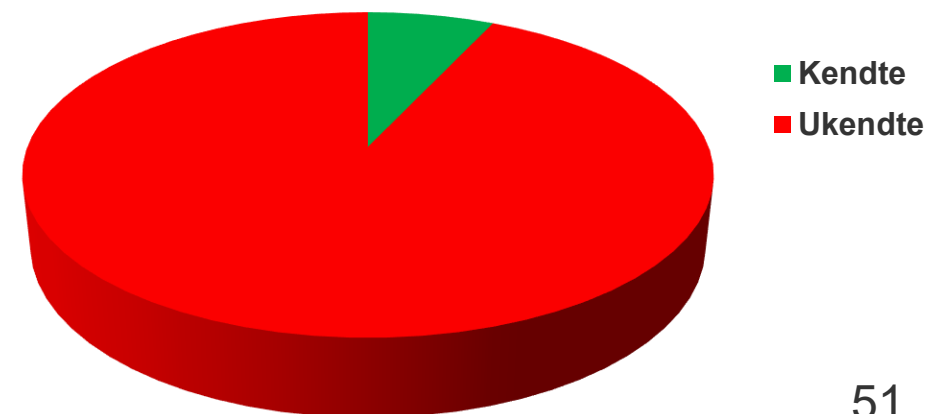
~20.000 danskere

~1.500 levende danskere i HNPCC-registeret

Lindberg 2018

~93% ved ikke, at de har Lynch syndrom

Individer med Lynch syndrom i Danmark





Dagens udvalgte emner:

Hvad betyder HNPCC?

Hvorfor er HNPCC relevant for jer?

Undergrupper af HNPCC

Muligheder for forebyggelse

Behandling af CRC ved HNPCC

Fremtiden indenfor HNPCC

HNPCC-registeret

Hvad kan I gøre?

Særligt ved HNPCC-skopier



I kan være med til at finde patienter med HNPPC

Kvinde på 35 år med colon cancer

Min far fik
tarmkræft, da han
var 43 år.

Får mine børn så
også tarmkræft?



Familieanamnese med cancer
og/eller ung debut



Patologisk undersøgelse af cancere

IHC-farvning kan give mistanke om Lynch syndrom

- Colorectal cancer
- Endometriecancer
- Tyndtarms cancer
- Ovarie cancer
- Urothelcelle tumorer i øvre urinveje
- Sebaceøse hudtumorer

T67310 Højre colon fleksur slimhinde

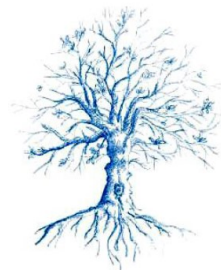
M81403 adenokarcinom

M82313 lavt differentieret adenokarcinom

F297B1 normal ekspresion af pMLH1/pPMS2

F29761 normal ekspresion af pMSH6

F29725 manglende ekspresion af pMSH2



Henvisning til klinisk genetisk udredning (HNPCC)

- 1 tilfælde af CRC < 50 år
- 2 eller flere tilfælde af CRC hos førstegradsslægtinge
- 3 førstegradsslægtinge med Lynch-relateret cancer (colon, rektum, tyndtarm, uterus, nyrepelvis, ureter) over mindst to generationer, hvoraf mindst én er diagnosticeret < 50 år.
- Enhver cancer med defekt mismatch repair (dMMR)
- Påfaldende klinik eller familieanamnese (Hvis du ikke kan huske ovenstående)



Henvisning til klinisk genetisk udredning (polypose)

- Hvor mange adenomer (kumuleret over tid) skal der til for at henvise?

Hvor mange adenomer (kumuleret over tid) skal der henvises?

- A. >25
- B. >50
- C. >100



*Spørgsmålet vil
være tilgængeligt
når du starter din
session og
præsentation*

Internet

Gå til [Klinisk Medicin, 473](#)

Denne præsentation er indlæst uden Sendsteps add-in.

Vil du downloade add-in gratis? Besøg <https://dashboard.sendsteps.com/>.

0

0

Lukket

Hvor mange adenomer (kumuleret over tid) skal der henvises?

*Vi vil nulstille disse
resultateksempler, så snart du
starter din session og dit slide
show.*

A. >25



B. >50



C. >100



*I mellemtiden er du velkommen
til at ændre dine resultaters
udseende (f.eks. farver).*



Henvisning til klinisk genetisk udredning (polypose)

Adenomer (kummuleret over tid):

- >25 adenomer
- >10 adenomer før 50-årsalderen
- ≥ 3 adenomer før 30-årsalderen
- Familiehistorie med et af de adenomatøse polyposesyndromer
- Adenomer og/eller ekstraintestinale manifestationer, som indikerer et arveligt polyposesyndrom, f.eks. desmoide tumores, papillær thyoideacancer, epidermale cyster, osteomer, café-au-lait pletter og tandanomalier



Henvisning til klinisk genetisk udredning (polypose)

Serrate polypper (kummuleret over tid):

- ≥ 5 serrate læsioner/polypper proksimalt for rectum
 - alle ≥ 5 mm, heraf ≥ 2 på ≥ 10 mm

eller

- >20 serrate læsioner/polypper uanset lokalisation
 - heraf ≥ 5 proksimalt for rectum

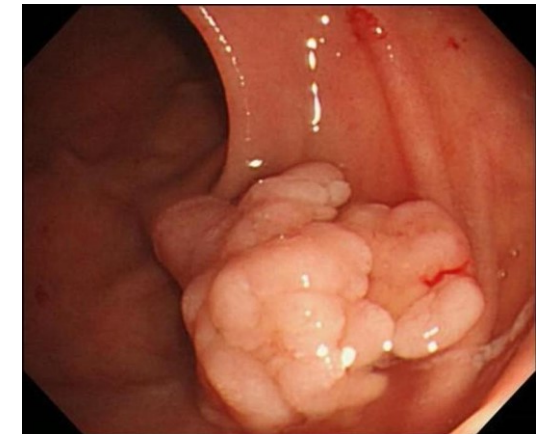




Henvisning til klinisk genetisk udredning (polypose)

Hamartomatøse polypper (kummuleret over tid):

- ≥ 1 Peutz-Jeghers polyp
- ≥ 2 flere juvenile polypper
- ≥ 1 hamartomatøs polyp og en eller flere ekstra-intestinale manifestationer, f.eks. mukokutane pigmenteringer, telangiektasier, epistaxis, aortadilatation, trichilemmomer, papilomatøse læsioner, acral keratose, mamma-, thyroidea- og/eller endometriecancer samt makrocephali





Dagens udvalgte emner:

Hvad betyder HNPCC?

Hvorfor er HNPCC relevant for jer?

Undergrupper af HNPCC

Muligheder for forebyggelse

Behandling af CRC ved HNPCC

Fremtiden indenfor HNPCC

HNPCC-registeret

Hvad kan I gøre?

Særligt ved HNPCC-skopier



Personer med HNPCC

- Lever med livslang risiko for cancer
- Har ofte haft cancer tæt inde på livet (selv og/eller nære pårørende)
- Er ofte nervøse for resultatet
- Skal komme til skopi igen og igen og igen ...
- Føler sig ikke syge eller som patienter, men systemet behandler dem sådan
- Har behov for at personalet forstår deres situation



Konklusion på observationer af koloskopier og interviews med patienter og sygeplejersker

Etablering af en relation mellem de sundhedsprofessionelle og patienten er essentielt for en positive patientoplevelse i forbindelse med koloskopi.

Hvis relationen er baseret på tillid og oplevelsen af at blive set og hørt og draget omsorg for, bliver de smerter og ubehag, der er forbundet med undersøgelsen oplevet som håndterbare og ikke forbundet med angst og bekymring.

Forskningssygeplejerske Helle Vendel Petersen



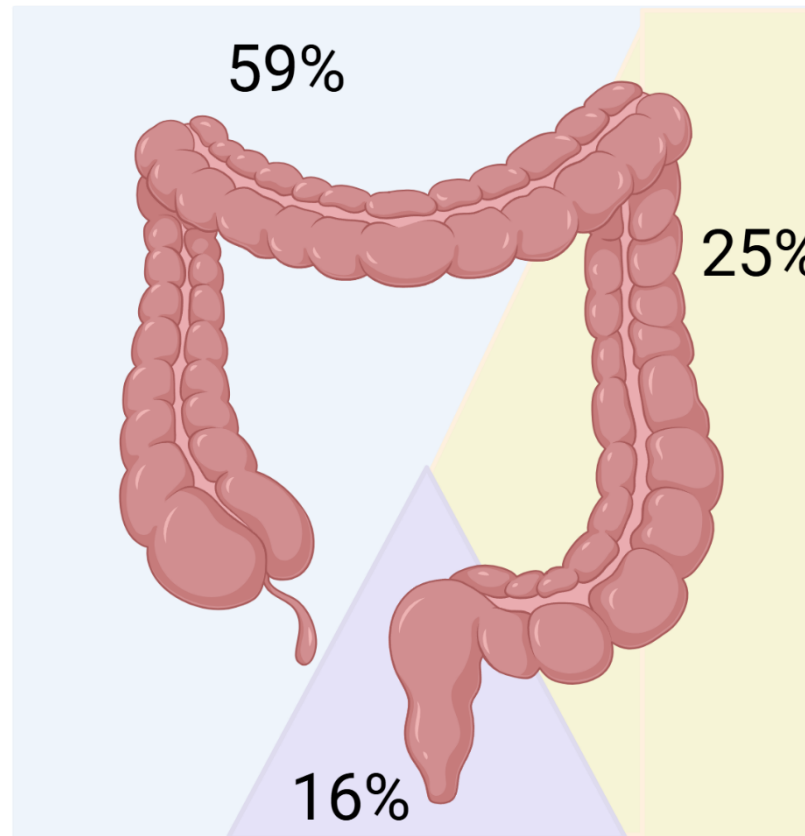
Nice track til patienter med HNPPC på Hvidovre Hospital

- Samles på ét koloskopi spor i Endoskopien
- Undersøges af dedikeret skopør med viden om HNPPC og høj ADR
- Patienternes særlige situation anerkendes og italesættes:
 - at pt skal komme igen mange gange, derfor vigtigt med god oplevelse
- Udeblevne patienter ringes op mhp evt. barrierer imod at møde op



Fund ved koloskopi hos patienter med Lynch syndrom

- Neoplasi oftere i højre end venstre side



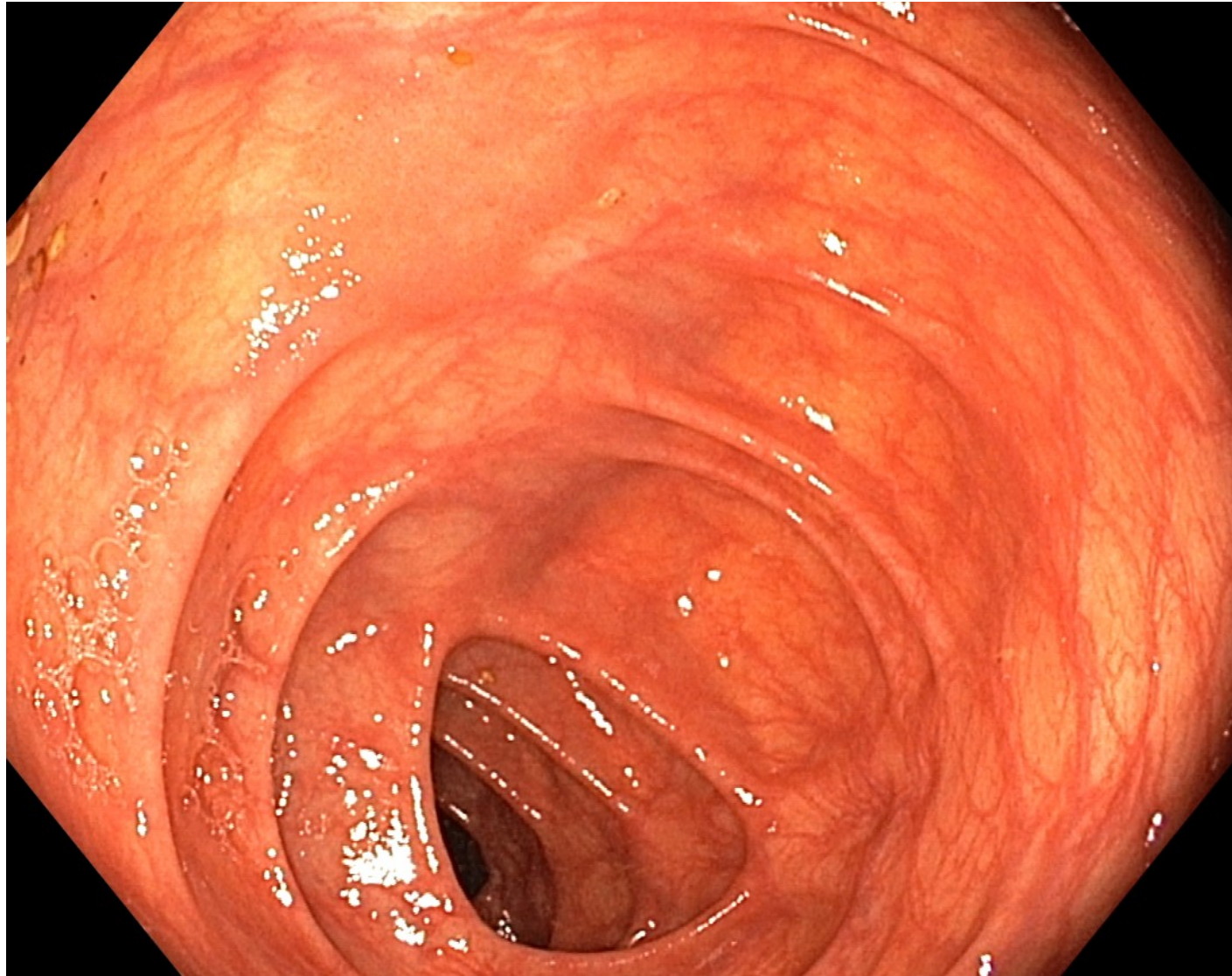


Fund ved koloskopi hos patienter med Lynch syndrom

- Neoplasi oftere i højre end venstre side
- Flade polypper

Hvor er polyppen?

- A. Øverst til venstre
- B. Øverst til højre
- C. Nederst til højre
- D. Nederst til venstre



målet vil
ængeligt
starter din
on og
ntation

Internet

Gå til [klynke.dk](#)

Denne præsentation er indlæst uden Sendsteps add-in.

Vil du downloade add-in gratis? Besøg <https://dashboard.sendsteps.com/>.

0

0

Lukket

Hvor er polyppen?

*Vi vil nulstille disse
resultateksempler, så snart du
starter din session og dit slide
show.*

*I mellemtiden er du velkommen
til at ændre dine resultaters
udseende (f.eks. farver).*

A. Øverst til venstre



B. Øverst til højre



C. Nederst til højre

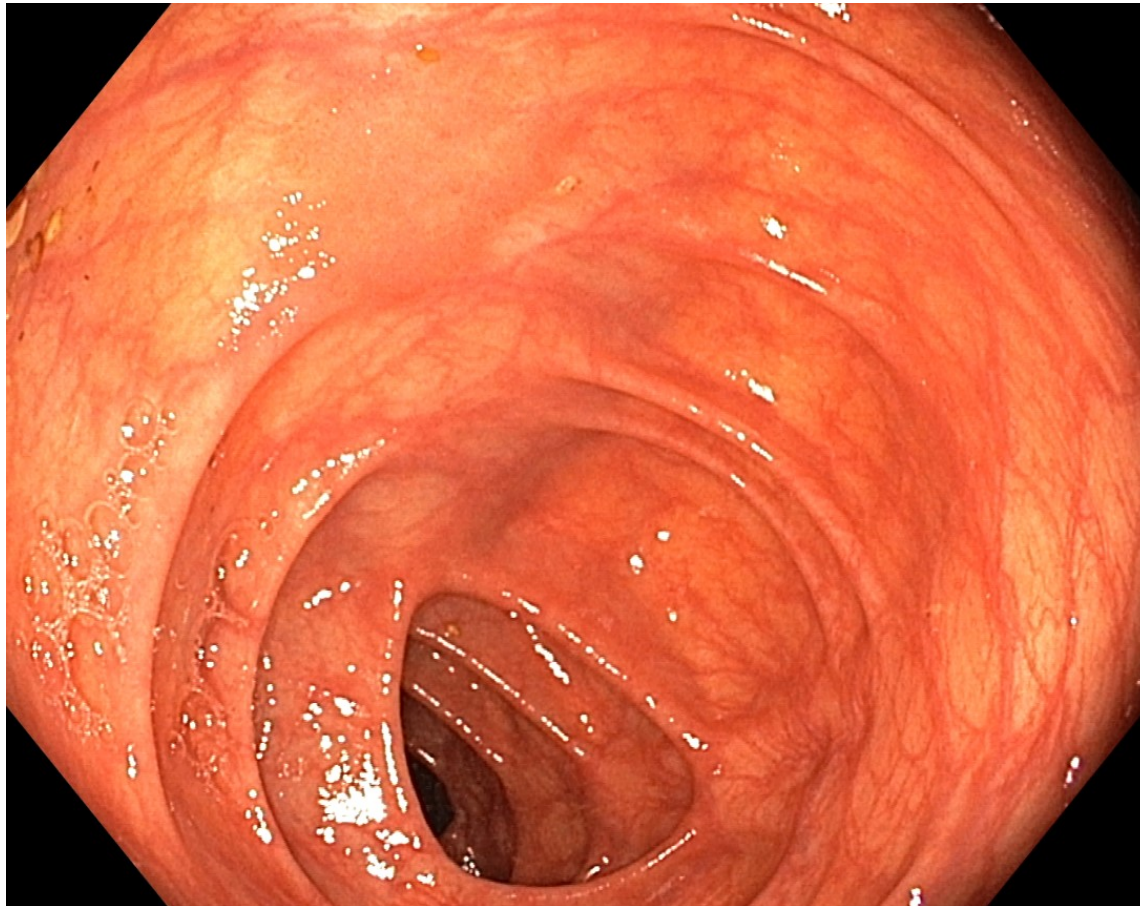


D. Nederst til venstre

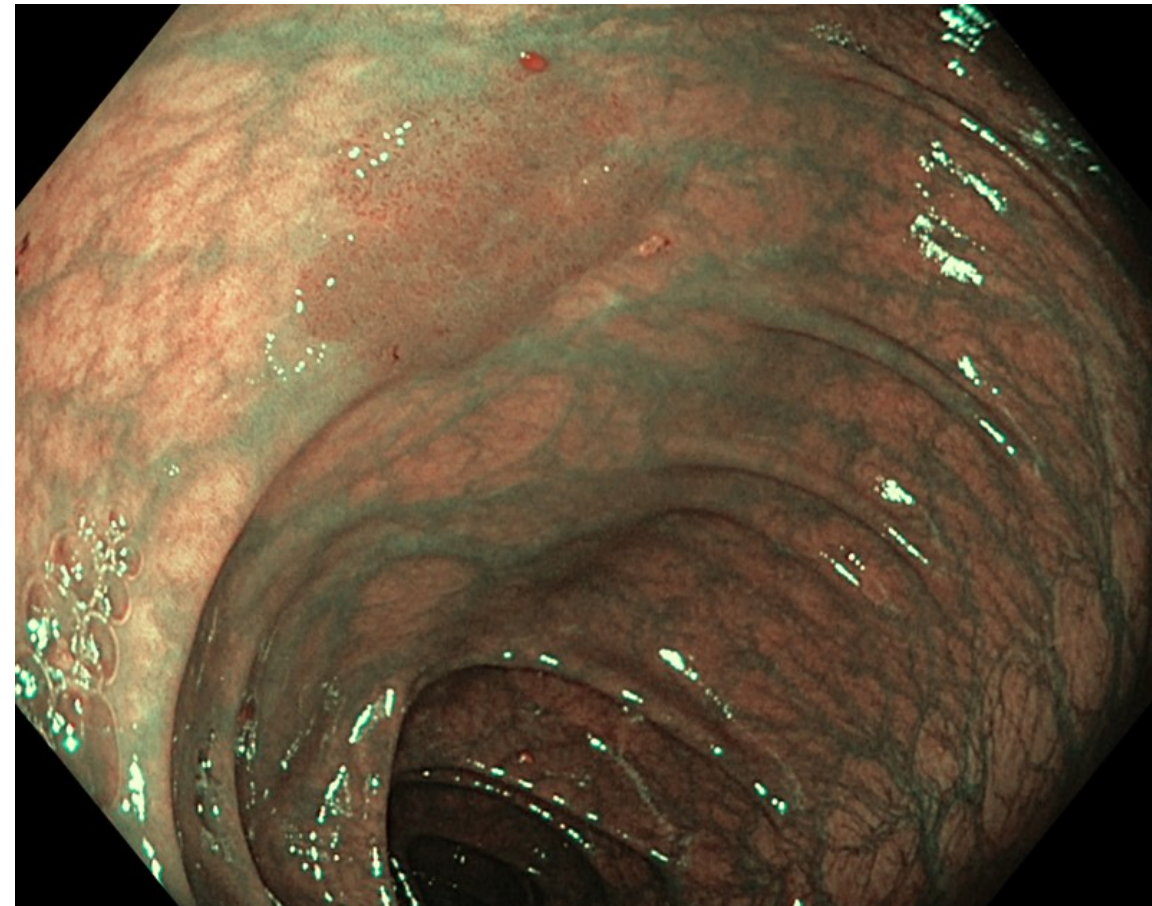




Fund ved koloskopi hos patienter med Lynch syndrom



White light



NBI



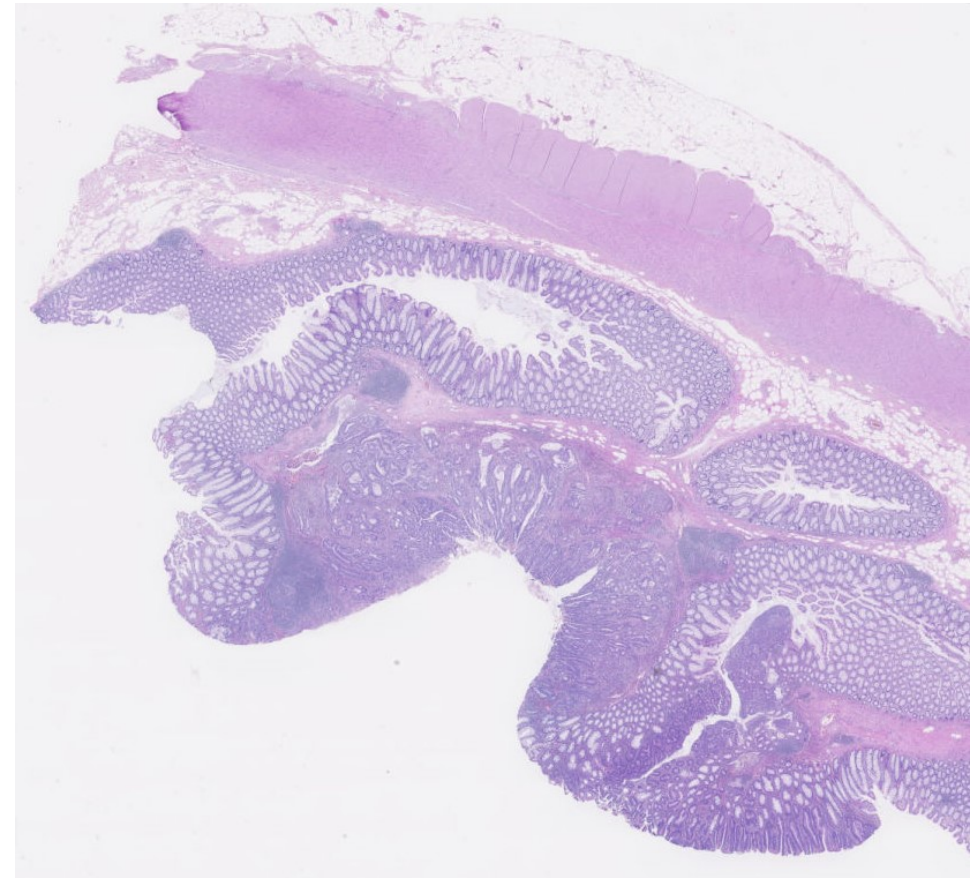
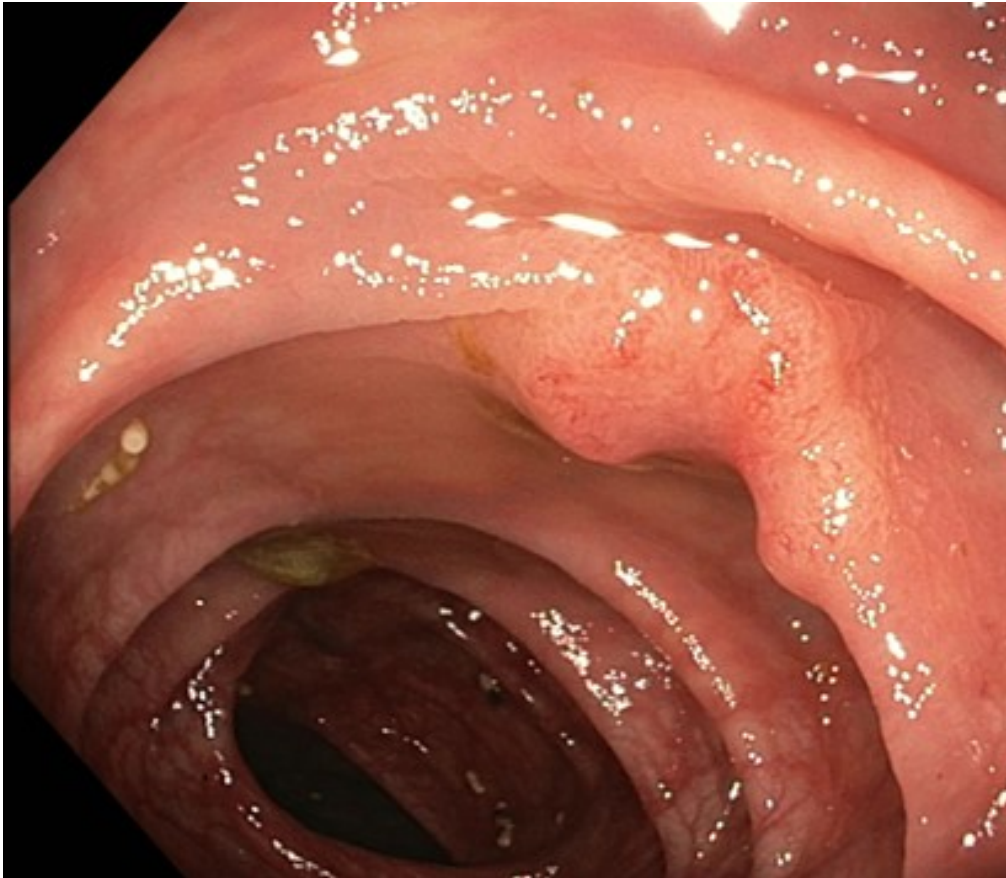
Fund ved koloskopi hos patienter med Lynch syndrom

- Neoplasi oftere i højre end venstre side
- Flade polypper
- Små cancere



Fund ved koloskopi hos patienter med Lynch syndrom

Cancer på 10 mm





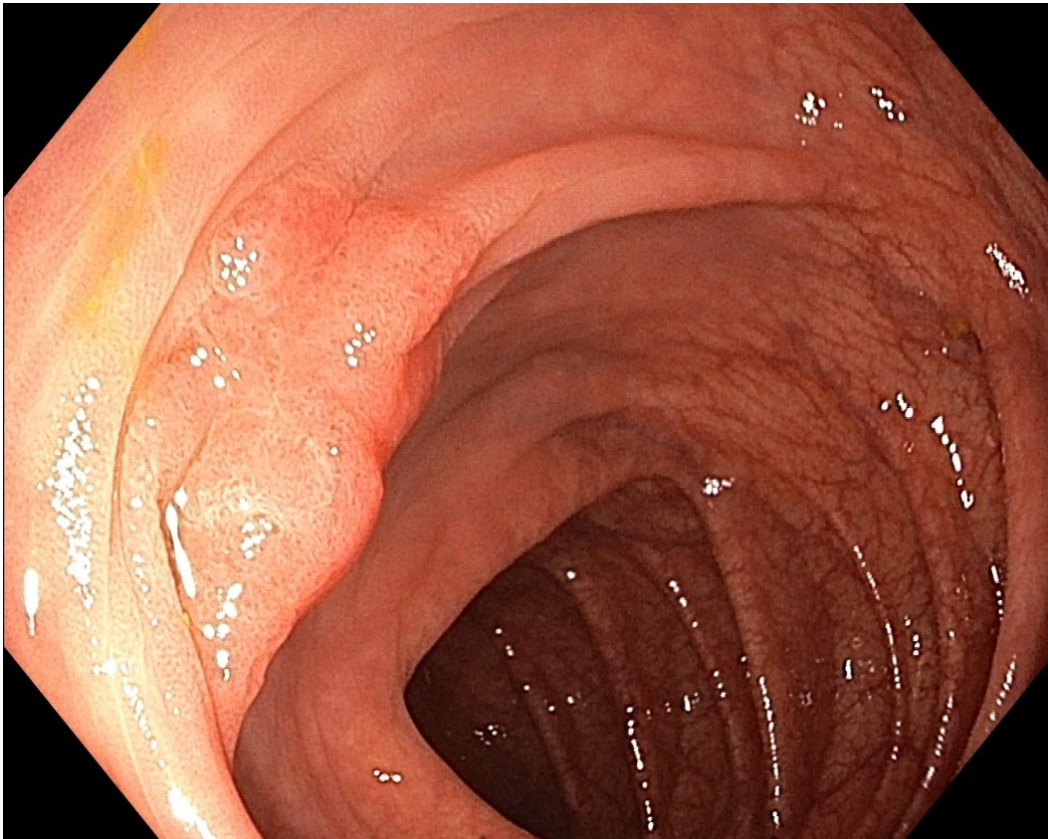
Fund ved koloskopi hos patienter med Lynch syndrom

- Neoplasi oftere i højre end venstre side
- Flade polypper
- Små cancere
- Accelereret carcinogenese

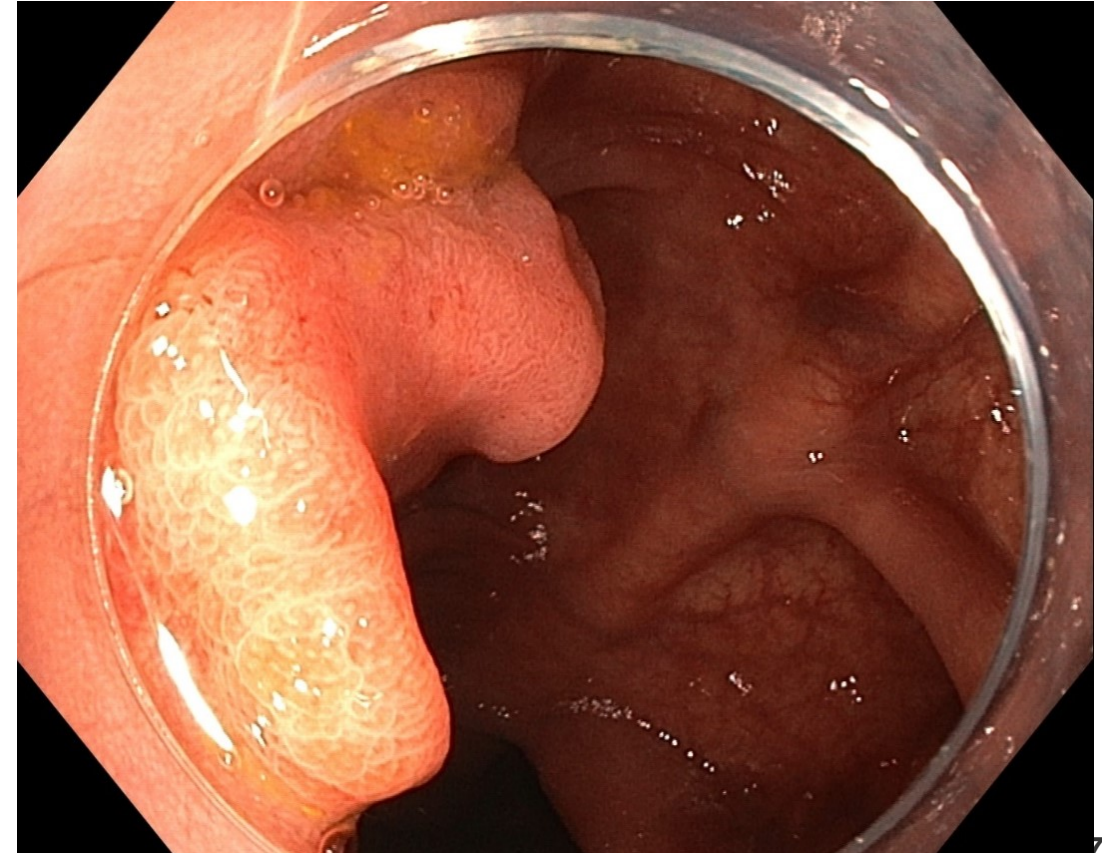


Accelereret carcinogenese hos patienter med Lynch syndrom

Marts



August





Fund ved koloskopi hos patienter med Lynch syndrom

- Neoplasi oftere i højre end venstre side
- Flade polypper
- Små cancere
- Accelereret carcinogenese
- Optimal visualisering nødvendig



Tips til koloskopi

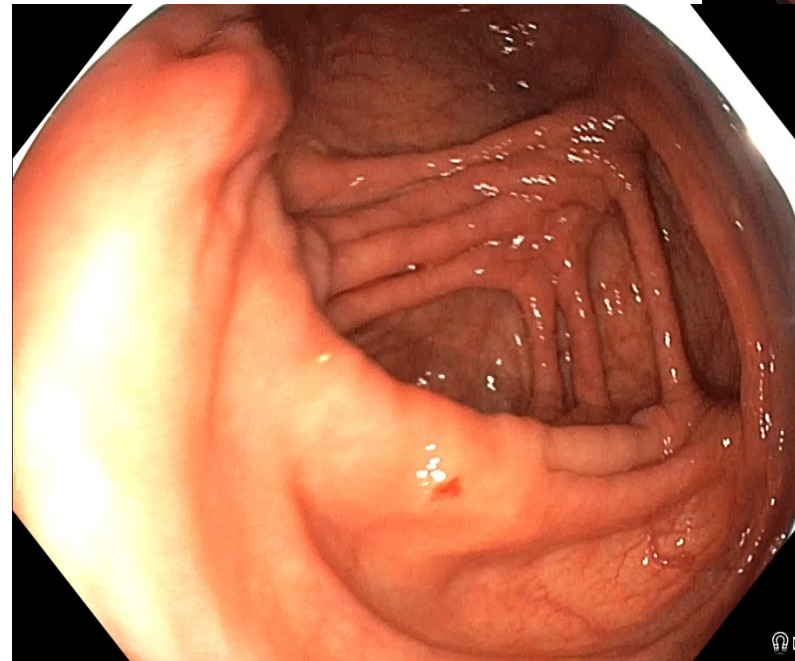
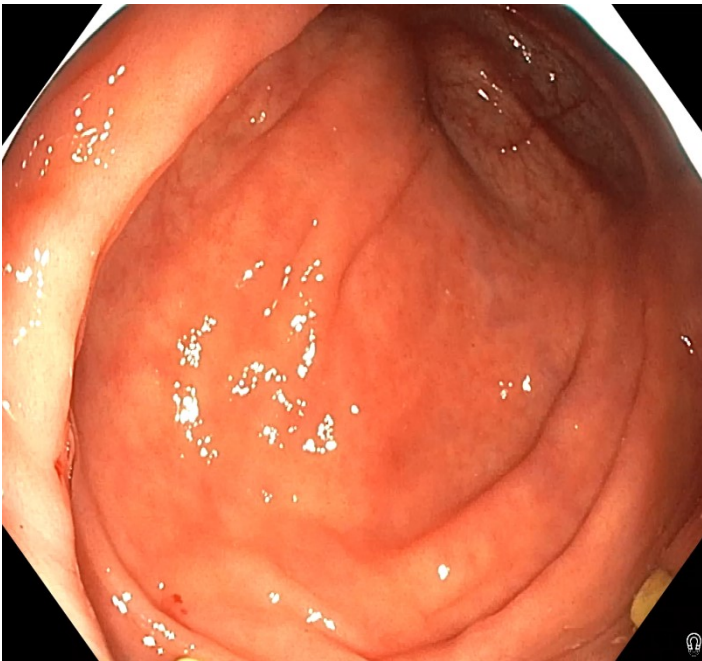
Nr. 2: Endocuff



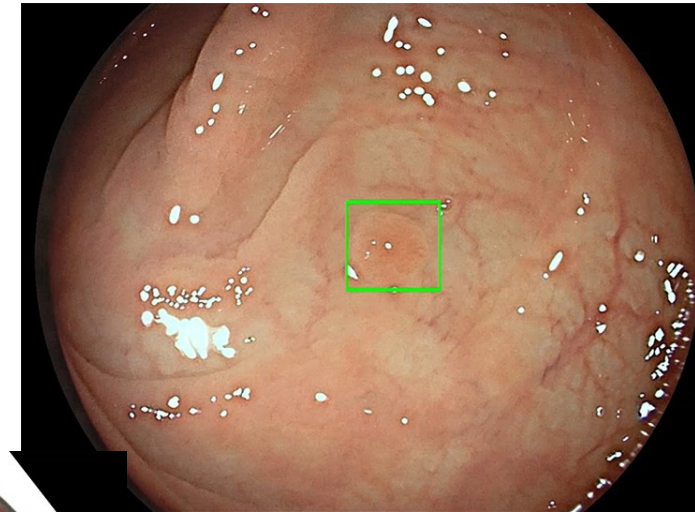
Nr. 1: SuffICIENT udrensning
- ellers ny tid



Nr. 3: Lejring for at åbne lumen



Nr. 4: AI



Nr. 5: Alle ser med

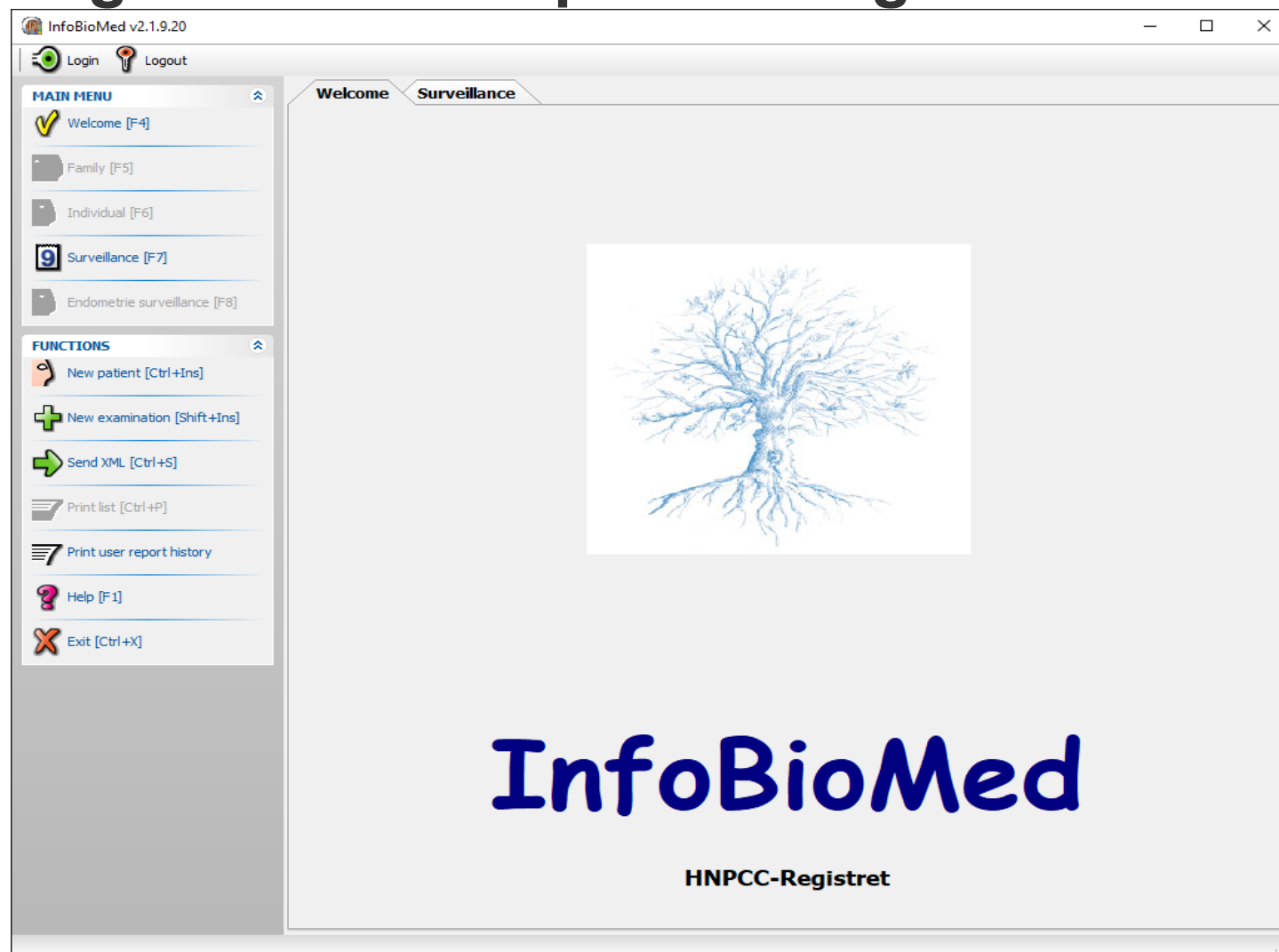




Hvilket HNPPC-kontrolprogram skal min patient følge?

InfoBioMed

- Online platform til indberetning af resultat af koloskopi
- Gratis
- Oprettelse af bruger ved kontakt til HNPPC-registeret



InfoBioMed

Tast cpr.nr.

- navn autoudfyldes

InfoBioMed v2.1.9.20

Login Logout

MAIN MENU

- Welcome [F4]
- Family [F5]
- Individual [F6]
- 9 Surveillance [F7]**
- Endometrie surveillance [F8]

FUNCTIONS

- New patient [Ctrl+Ins]
- New examination [Shift+Ins]
- Send XML [Ctrl+S]
- Print list [Ctrl+P]
- Print user report history
- Help [F1]
- Exit [Ctrl+X]

Surveillance

Patient information

Civil no

First name

Last name

Treatment

Date of examination

Indication

Symptom

Extent of colonoscopy

Bowel prep.

Examination type

Results

Code	Result
	Location path
	Path procedure
	Tissue sent

Cancers

Code	Cancer

Bemærkninger

InfoBioMed

Tast cpr.nr.

- navn autoudfyldes
- udfyld resten

InfoBioMed v2.1.9.20

Login Logout

MAIN MENU

- Welcome [F4]
- Family [F5]
- Individual [F6]
- 9 Surveillance [F7]**
- Endometrie surveillance [F8]

FUNCTIONS

- New patient [Ctrl+Ins]
- New examination [Shift+Ins]
- Send XML [Ctrl+S]
- Print list [Ctrl+P]
- Print user report history
- Help [F1]
- Exit [Ctrl+X]

Surveillance

Patient information

Civil no

First name

Last name

Treatment

Date of examination

Indication

Symptom **Screening
Symptoms
Control**

Extent of colonoscopy

Bowel prep.

Examination type

Results

Code	Result
	Location path
	Path procedure
	Tissue sent

Cancers

Code	Cancer

Bemærkninger

InfoBioMed

Tast cpr.nr.

- navn autoudfyldes
- udfyld resten

InfoBioMed v2.1.9.20

Login Logout

MAIN MENU

- Welcome [F4]
- Family [F5]
- Individual [F6]
- Surveillance [F7]**
- Endometrie surveillance [F8]

FUNCTIONS

- New patient [Ctrl+Ins]
- New examination [Shift+Ins]
- Send XML [Ctrl+S]
- Print list [Ctrl+P]
- Print user report history
- Help [F1]
- Exit [Ctrl+X]

Surveillance

Patient information

Civil no

First name

Last name

Treatment

Date of examination

Indication

Symptom

Extent of colonoscopy **None**

Bowel prep. **Haemorrhagia per rectum**

Examination type **Changed bowel movements**

Pain

Aenemia

Others

Results

Code	Result

+ Add Result - Delete Result

Cancers

Code	Cancer

+ Add Cancer - Delete Cancer

Bemærkninger

InfoBioMed

Tast cpr.nr.

- navn autoudfyldes
- udfyld resten

InfoBioMed v2.1.9.20

Login Logout

MAIN MENU

- Welcome [F4]
- Family [F5]
- Individual [F6]
- Surveillance [F7]**
- Endometrie surveillance [F8]

FUNCTIONS

- New patient [Ctrl+Ins]
- New examination [Shift+Ins]
- Send XML [Ctrl+S]
- Print list [Ctrl+P]
- Print user report history
- Help [F1]
- Exit [Ctrl+X]

Surveillance

Patient information

Civil no

First name

Last name

Treatment

Date of examination

Indication

Symptom

Extent of colonoscopy

Bowel prep.

Examination type

Results

Code	Result

Location path

Path procedure

Tissue sent

Cancers

Code	Cancer

ger

InfoBioMed

Tast cpr.nr.

- navn autoudfyldes
- udfyld resten

InfoBioMed v2.1.9.20

Login Logout

MAIN MENU

- Welcome [F4]
- Family [F5]
- Individual [F6]
- 9 Surveillance [F7]**
- Endometrie surveillance [F8]

FUNCTIONS

- New patient [Ctrl+Ins]
- + New examination [Shift+Ins]
- ➔ Send XML [Ctrl+S]
- Print list [Ctrl+P]
- Print user report history
- ? Help [F1]
- X Exit [Ctrl+X]

Surveillance

Patient information

Civil no

First name

Last name

Treatment

Date of examination

Indication

Symptom

Extent of colonoscopy

Bowel prep.

Examination type **95-100%**
75-94%
50-74%
<50%
Unknown

Results

Code	Result

Location path

Path procedure

Tissue sent

+ Add Result - Delete Result

Cancers

Code	Cancer

+ Add Cancer - Delete Cancer

InfoBioMed

Tast cpr.nr.

- navn autoudfyldes
- udfyld resten

InfoBioMed v2.1.9.20

Login Logout

MAIN MENU

- Welcome [F4]
- Family [F5]
- Individual [F6]
- 9 Surveillance [F7]**
- Endometrie surveillance [F8]

FUNCTIONS

- New patient [Ctrl+Ins]
- New examination [Shift+Ins]
- Send XML [Ctrl+S]
- Print list [Ctrl+P]
- Print user report history
- Help [F1]
- Exit [Ctrl+X]

Surveillance

Patient information

Civil no

First name

Last name

Treatment

Date of examination

Indication

Symptom

Extent of colonoscopy

Bowel prep.

Examination type

Results

Code	Result	Location path	Path procedure	Tissue sent

Cancers

Code	Cancer

Examination type dropdown:

- Colonoscopy
- Colonoscopy + biopsi
- Colonoscopy + polypectomy
- Sigmoidoscopy
- Sigmoidoscopy + biopsi
- Sigmoidoscopy + polypectomy
- Proctoscopy + X-ray
- CT-colography

Buttons:

- + Add Result
- Delete Result
- + Add Cancer
- Delete Cancer

InfoBioMed

Tast cpr.nr.

- navn autoudfyldes
- udfyld resten

InfoBioMed v2.1.9.20

Login Logout

MAIN MENU

- Welcome [F4]
- Family [F5]
- Individual [F6]
- 9 Surveillance [F7]**
- Endometrie surveillance [F8]

FUNCTIONS

- New patient [Ctrl+Ins]
- New examination [Shift+Ins]
- Send XML [Ctrl+S]
- Print list [Ctrl+P]
- Print user report history
- Help [F1]
- Exit [Ctrl+X]

Surveillance

Patient information

Civil no

First name

Last name

Treatment

Date of examination

Indication

Symptom

Extent of colonoscopy

Bowel prep.

Examination type

Results

Code	Result
	Normal
	Adenoma(s)
	Cancer
	Irregularity
	Polyp NOS
	Others
	Unknown
	hamartomatøs polyp

Cancers

Code

+ Add Cancer - Delete Cancer

Bemærkninger

InfoBioMed

Tast cpr.nr.

- navn autoudfyldes
- udfyld resten

InfoBioMed v2.1.9.20

Login Logout

MAIN MENU

- Welcome [F4]
- Family [F5]
- Individual [F6]
- 9 Surveillance [F7]**
- Endometrie surveillance [F8]

FUNCTIONS

- New patient [Ctrl+Ins]
- + New examination [Shift+Ins]
- ➔ Send XML [Ctrl+S]
- Print list [Ctrl+P]
- Print user report history
- ? Help [F1]
- ✗ Exit [Ctrl+X]

Surveillance

Patient information

Civil no

First name

Last name

Treatment

Date of examination

Indication

Symptom

Extent of colonoscopy

Bowel prep.

Examination type

Results

Code	Result
	Location path
	Path procedure
	Tissue sent
	Cancers
	Code

Terminal ileum
Coecum
Ascendens
Right colon
Right flexure
Transversum
Left colon
Left flexure

+ Add Cancer - Delete Cancer

Bemærkninger

InfoBioMed

Tast cpr.nr.

- navn autoudfyldes
- udfyld resten

InfoBioMed v2.1.9.20

Login Logout

MAIN MENU

- Welcome [F4]
- Family [F5]
- Individual [F6]
- 9 Surveillance [F7]**
- Endometrie surveillance [F8]

FUNCTIONS

- New patient [Ctrl+Ins]
- New examination [Shift+Ins]
- Send XML [Ctrl+S]
- Print list [Ctrl+P]
- Print user report history
- Help [F1]
- Exit [Ctrl+X]

Surveillance

Patient information

Civil no

First name

Last name

Treatment

Date of examination

Indication

Symptom

Extent of colonoscopy

Bowel prep.

Examination type

Results

Code	Result
	Location path
	Path procedure
	Tissue sent
	Biopsy
	Partially removed
	Totally removed
	Electrocoagulated
	Other
	Cancer

Cancers

Code

Bemærkninger

InfoBioMed

Tast cpr.nr.

- navn autoudfyldes
- udfyld resten

InfoBioMed v2.1.9.20

Login Logout

MAIN MENU

- Welcome [F4]
- Family [F5]
- Individual [F6]
- 9 Surveillance [F7]**
- Endometrie surveillance [F8]

FUNCTIONS

- New patient [Ctrl+Ins]
- New examination [Shift+Ins]
- Send XML [Ctrl+S]
- Print list [Ctrl+P]
- Print user report history
- Help [F1]
- Exit [Ctrl+X]

Surveillance

Patient information

Civil no

First name

Last name

Treatment

Date of examination

Indication

Symptom

Extent of colonoscopy

Bowel prep.

Examination type

Results

Code	Result

Location path

Path procedure

Tissue sent

+ Add Result **- Delete Result**

Cancers

Code	Cancer
	Colon, unspecified
	Cecum
	Ascending colon
	Hepatic flexure
	Transverse colon
	Descending colon
	Sigmoid colon
	Splenic flexure

Bemærkninger

InfoBioMed

Tast cpr.nr.

- navn autoudfyldes
- udfyld resten
- +/- kendt HNPCC

InfoBioMed v2.1.15.26

Login Logout

MAIN MENU

- ✓ Welcome [F4]
- Family [F5]
- Individual [F6]
- 9 Surveillance [F7]
- Endometrie surveillance [F8]

FUNCTIONS

- New patient [Ctrl+Ins]
- + New examination [Shift+Ins]
- Send XML [Ctrl+S]
- Print list [Ctrl+P]
- Print user report history
- ? Help [F1]
- X Exit [Ctrl+X]

Welcome **Surveillance**

Patient information

Civil no 111111-1111

First name

Last name

Vinduesklip

Treatment

Date of examination

Indication

Information

Denne patient er ikke kendt i HNPCC-registeret.
Hvis patienten tilhører en HNPCC-familie,
er du velkommen til at kontakte HNPCC-registeret på:
hnpcc-registret@hvh.regionh.dk

OK

Result

Code

Result

Location path

Path procedure

Tissue sent

+ Add Result - Delete Result

Cancers

Code

Cancer

+ Add Cancer - Delete Cancer

Bemærkninger

InfoBioMed

Tast cpr.nr.

- navn autoudfyldes
- udfyld resten
- +/- kendt HNPCC

Send rapport og få

- type og kontrolprogram

InfoBioMed

Tast cpr.nr.

- navn autoudfyldes
- +/- kendt HNPCC

Send rapport og få

- type og kontrolprogram
- anbefaling om genetisk revurdering

InfoBioMed v2.1.15.26

Login Logout

MAIN MENU

- ✓ Welcome [F4]
- Family [F5]
- Individual [F6]
- 9 Surveillance [F7]
- Endometrie surveillance [F8]

FUNCTIONS

- New patient [Ctrl+Ins]
- + New examination [Shift+Ins]
- ➔ Send XML [Ctrl+S]
- Print list [Ctrl+P]
- Print user report history
- ? Help [F1]
- ✗ Exit [Ctrl+X]

Welcome **Surveillance**

Patient information

Civil no [redacted]
First name Testperson
Last name Testfamilie

Treatment

Date of examination 13-10-2022
Indication Screening
Symptom None

Information

XML filen blev korrekt leveret til HNPCC serveren!
Patienten tilhører en familie, som er klassificeret efter de gamle retningslinjer og bør henvises til fornyet genetisk udredning

OK

Location path
Path procedure
Tissue sent

Cancers

Code
Cancer

+ Add Result - Delete Result
+ Add Cancer - Delete Cancer

Bemærkninger



Hvor finder jeg mere info om HNPCC?

Google HNPCC-registeret eller kontakt os:

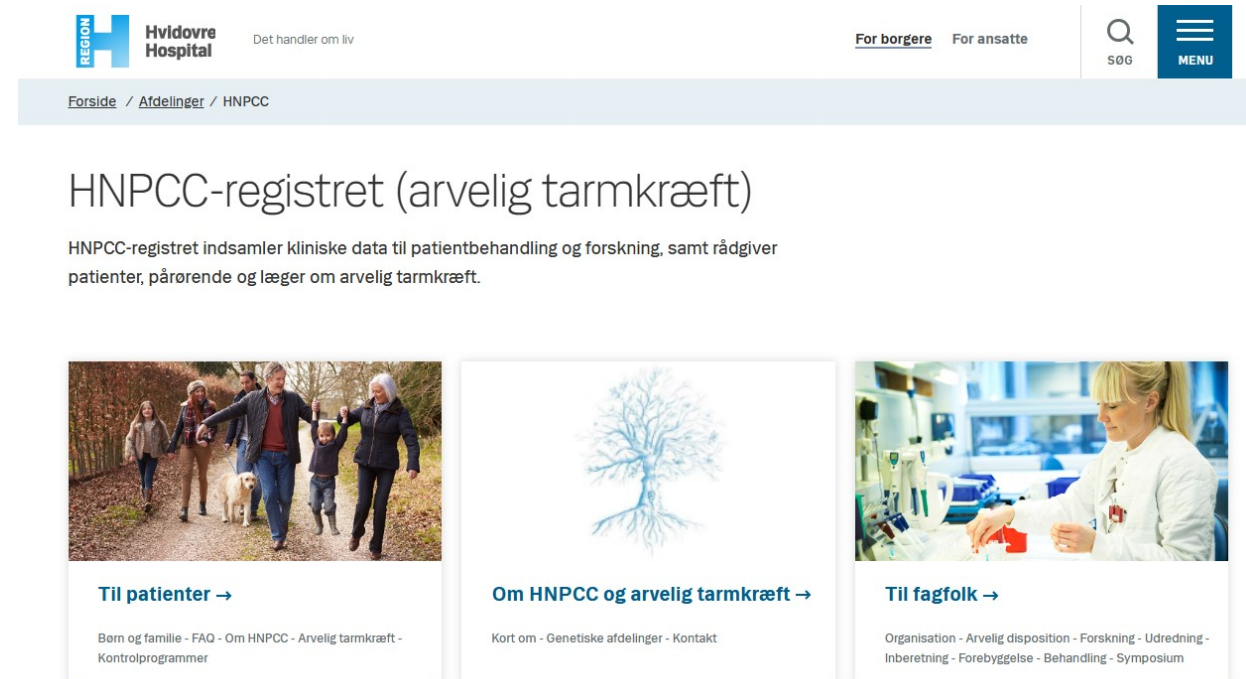
- Tlf.nr.: 38622470, 8-14:30 (fr 8-13:30)
- E-mail: hnpcc-registret@hvh.regionh.dk

Kom til årsmøde i HNPCC-registeret
torsdag i uge 41 hvert år

InSiGHT-group.org

EHTG.org

PLSD.eu



The screenshot shows the HNPCC-registeret website. At the top is the Hvidovre Hospital logo with the tagline 'Det handler om liv'. Navigation links for 'For borgere' and 'For ansatte' are present, along with a search icon and a menu icon. The main heading is 'HNPCC-registret (arvelig tarmkræft)'. Below this is a description: 'HNPCC-registret indsamler kliniske data til patientbehandling og forskning, samt rådgiver patienter, pårørende og læger om arvelig tarmkræft.' There are three main content blocks at the bottom: 1. 'Til patienter →' with a photo of a family walking a dog, and a list of links: 'Børn og familie - FAQ - Om HNPCC - Arvelig tarmkræft - Kontrolprogrammer'. 2. 'Om HNPCC og arvelig tarmkræft →' with a blue tree logo and a list of links: 'Kort om - Genetiske afdelinger - Kontakt'. 3. 'Til fagfolk →' with a photo of a scientist in a lab, and a list of links: 'Organisation - Arvelig disposition - Forskning - Udredning - Inerbetning - Forebyggelse - Behandling - Symposium'.



Hvad kan sygeplejersker gøre?

Hjælpe jeres læger med at:

- Finde patienter med HNPCC
- Henvise patienter til klinisk genetisk udredning
- Håndtere patienter i en særlig psykisk situation
- Se efter polypper ved skopi
- Fortsætte kontrol-forløb efter 75 års alderen