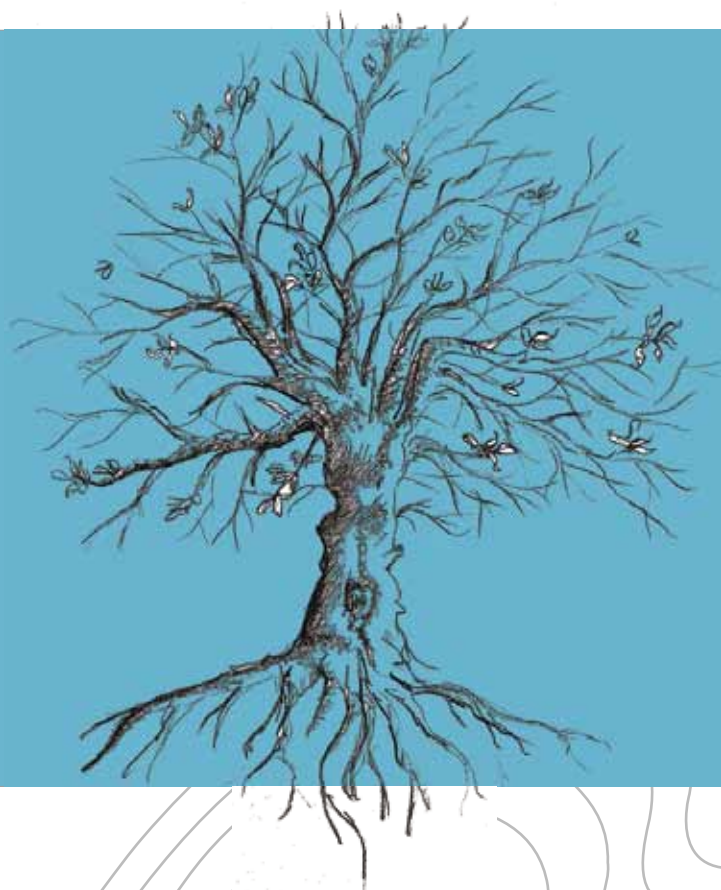


HNPCC

# Arvelig tarmkræft

REGION



**Hvidovre Hospital**

HNPCC-registret. Afsnit 435 H



HNPCC

## Arvelig tarmkræft

*Udarbejdet af*

*Overlæge Inge Bernstein og afdelingslæge Susanne Timshel, HNPCC-registret*

*Landsdækkende register for arvelig tarmkræft.*

*Informationsbrochure*

*9. udgave, april 2009*

*1. oplag*

*Flere eksemplarer af folderen kan bestilles  
på HNPCC-registret. Se adresse på bagsiden.*

ISBN: 978-87-988884-0-6

## Indhold

Arvelig tarmkræft	4
Arvelig tendens til tarmkræft	4
Familier, der bør udredes	6
Forskellige typer HNPCC-familier	9
Stamtræ for en HNPCC-familie	12
Arveligt grundlag for at udvikle tarmkræft	14
Genetisk udredning	16
Arbejdsgangen i HNPCC-registret	18
Risiko for udvikling af kræft	19
Familier der anbefales forebyggende undersøgelser	20
Forebyggende undersøgelser	22
Behandling af tarmkræft	24
HNPCC-registret	26
Oplysninger til forsikringsselskabet	28
Rådgivningscentre	30
HNPCC-registrets medarbejdere	31
Kontaktoplysninger	32



## Arvelig tarmkræft

I denne folder kan du læse om den arvelige risiko for at udvikle tarmkræft, hvordan opsporingen af risikopersoner foregår og om tilbud om forebyggende undersøgelser og kontrol.

Tarmkræft er en af de almindeligste kræftformer i Danmark og fire-seks procent af befolkningen risikerer at udvikle tarmkræft. Det sker som regel omkring 70-årsalderen.

## Arvelig tendens til tarmkræft

De fleste tilfælde af tarmkræft er tilfældige - det vil sige, at der ikke er kendte årsager - men der forekommer også tilfælde, som skyldes arvelige faktorer. Undersøgelser af tvillinger tyder på, at arvelige faktorer har betydning for op mod en tredjedel af alle tilfælde af tarmkræft.

### **Arvelig tarmkræft kan opspores og forebygges**

HNPCC-registret er oprettet for at opspore familiemedlemmer, som har arveligt betinget risiko for at udvikle tarmkræft. Når vi finder frem til personer, som har øget risiko for at udvikle tarmkræft, tilbyder vi forebyggende undersøgelser.

Finder man forstadier til tarmkræft ved undersøgelserne, vil patienten få tilbudt behandling, og behandlingen forebygger, at man udvikler tarmkræft.



Erfaringer fra Finland viser, at forebyggende undersøgelser hvert 3. år af risiko-personer kan reducere antallet der udvikler tarmkræft med over 60 procent, og ingen af de undersøgte personer var døde af tarmkræft 15 år efter, at undersøgelserne blev sat i gang.

### **Gode muligheder for at blive helbredt**

Sandsynligheden for at blive helbredt for kræft i tarmen er større hos HNPCC-patienter end hos patienter med en ikke-arvelig form af sygdommen.

Der er meget stor sandsynlighed for at blive helbredt, hvis tarmkræften findes ved en forebyggende undersøgelse, dvs. før man får symptomer på kræftsygdommen.

### **Betegnelsen HNPCC**

HNPCC, *Hereditær Non-Polypose Colorectal Cancer*, er en samlet betegnelse for en arvelig tendens til tyktarmskræft.

**H** '*Hereditær*' betyder arvelig.

**NP** '*Non-polypose*' understreger, at det *ikke* drejer sig om den arvelige sygdom, der kaldes '*Familiær Adenomatøs Polypose*' (FAP).

**C** '*Colorectal*' betyder tyktarm og endetarm.

**C** '*Cancer*' betyder kræft.





*En familie er samlet til genetisk rådgivning i HNPCC-registret.*

## **Familier der bør udredes**

Man har risiko for at være arveligt disponeret for tarmkræft:

- Hvis der optræder tyktarmskræft hos en person under 50 år eller hos flere nært beslægtede familiemedlemmer.
- Hvis én eller flere i familien har tarmkræft samtidig med kræft i livmoderen, tyndtarmen eller urinvejene.

Tilhører man en af disse risikogrupper, er det relevant at få foretaget en genetisk udredning.



HNPCC inddeles i forskellige typer og risikogrupper. Formålet er at kunne give den mest korrekte risikovurdering og anbefale de bedst egnede forebyggende undersøgelser til familien.

De afgørende faktorer for, hvilken type af HNPCC det drejer sig om, og dermed hvilken risikogruppe, familien bedømmes til at tilhøre, er:

- Antallet af personer med tyktarmskræft i familien
- Diagnosetidspunkt

I nogle familier kan man med sikkerhed stille diagnosen HNPCC, nemlig når man kan påvise, at der hos et familiemedlem er en forandring (mutation) i et af de kendte tarmkræftgener. I langt de fleste tilfælde baseres risikovurdering på familiens stamtræ.

### **Amsterdam-kriterier**

Internationalt er man blevet enige om nogle fælles kriterier for at vurdere, om en families medlemmer er disponeret for at udvikle tarmkræft. Kriterierne er vedtaget i Amsterdam og kaldes derfor Amsterdam-kriterierne. De er vedtaget i 1991 og senere udvidet, og derfor taler man om Amsterdam I og Amsterdam II-kriterier.

Se eksempel på et stamtræ for en HNPCC-familie på side 12-13.



## Forskellige typer HNPCC-familier

### A. FAMILIER MED HØJ RISIKO

En familie har høj risiko for, at dens medlemmer er genetisk disponeret for at udvikle tarmkræft, hvis den tilhører en af de grupper, der beskrives i det følgende.

#### Klassisk HNPCC

En familie har den klassiske type HNPCC, hvis den opfylder et af de følgende kriterier.

#### Amsterdam I

- Mindst tre familiemedlemmer i mindst to generationer har haft kræft i tyktarmen eller endetarmen.
- Én af de tre personer med tarmkræft skal være 1. gradsslægtning, dvs. forældre, søskende eller barn til de to andre.
- Mindst én af de tre har fået tarmkræft, inden vedkommende blev 50 år.
- Det skal kunne udelukkes, at det drejer sig om Familiær Adenomatøs Polypose (FAP), som er en arvelig sygdom, der medfører udvikling af utallige polypper med forstadier til kræft i tyktarmen og endetarmen.

#### Amsterdam II

Som Amsterdam I kriterierne, men personerne kan i stedet for tarmkræft have kræft i livmoderen, tyndtarmen eller øvre urinveje.

#### HNPCC sandsynlig

I mange familier er det sandsynligt, at der forekommer HNPCC, selvom Amsterdam-kriterierne ikke er opfyldte.



## **Lynch-HNPCC**

- En familie har Lynch-HNPCC, hvis man har fundet den genforandring, som disponerer til tarmkræft. Lynch er navnet på den amerikanske genetiker Henry Lynch, der har været en af pionererne inden for HNPCC-forskning.
- En familie med Lynch-HNPCC vil ofte, men ikke altid opfylde Amsterdam-kriterierne, når familiens stamtræ er tegnet.

## **Late onset-HNPCC**

Late onset betyder sen begyndelse. En familie har Late onset-HNPCC, hvis den opfylder Amsterdam I kriterierne, bortset fra, at alle personerne var over 50 år, da de udviklede tarmkræft. I Late onset-HNPCC medregnes ikke kræft i livmoder, tyndtarm eller øvre urinveje.

## **B. FAMILIER MED MODERAT RISIKO**

En familie har moderat risiko for at udvikle tarmkræft:

- Hvis en person i familien har fået stillet diagnosen tarmkræft, før vedkommende fyldte 50 år.
- Hvis to personer, der er 1. gradsslægtninge, har fået stillet diagnosen tarmkræft, begge efter at de er fyldt 50 år.



<p><b>Familier med høj risiko</b></p> <p>Livstidsrisiko for at få tarmkræft: 40-80 pct., hvis man ikke er i kontrol</p>	<p><b>Mutation – Lynch familier</b></p> <p>Påvist genforandring, som disponerer for tarmkræft</p>
	<p><b>Amsterdam I-kriterier</b></p> <p>3 familiemedlemmer med tarmkræft i 2 generationer  En af de 3 er 1. gradsslægtning til de 2 andre  En af de 3 er under 50 år  Familiær Adenomatos Polypose (FAP) udelukket</p>
	<p><b>Amsterdam II-kriterier</b></p> <p>Som Amsterdam I-kriterier, men en eller flere af personerne kan i stedet for tarmkræft have kræft i livmoderen, tyndtarmen eller øvre urinveje</p>
	<p><b>HNPCC sandsynlig, hvis et af følgende kriterier er opfyldt</b></p> <p>2 personer med tarmkræft i lille familie, en af dem er under 50 år  2 personer med tarmkræft og en med adenom (svær dysplasi) eller HNPCC-relateret kræft  3 personer med tarmkræft i lille familie, en af dem er under 50 år, og de er ikke 1. gradsslægtninge</p>
<p><b>Familier med moderat risiko</b></p> <p>Livstidsrisiko for at få tarmkræft: 15-20 pct., hvis man ikke er i kontrol</p>	<p><b>HNPCC – Late onset</b></p> <p>Som Amsterdam I-kriterier, men alle personer er over 50 år</p>
	<p>En i familien har fået tarmkræft før 50. år  2 personer, der er 1. gradsslægtninge har fået tarmkræft efter 50. år</p>

Oversigt over forskellige familietyper og risikogrupper.

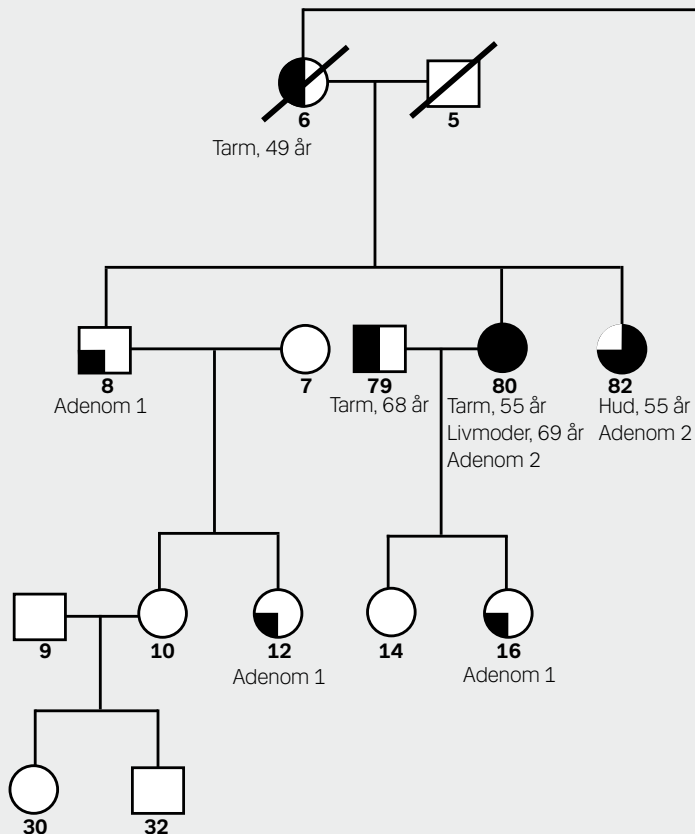


# Stamtræ for en HNPCC-familie

Person 8, 14, 16, 20, 22, 80, 82, 92, 94, 96, 102 er risikopersoner og bør tilbydes forebyggende undersøgelser. Person nummer 10, 12, 30, 32, 34 vil kun blive regnet som risikopersoner, hvis deres far (8) eller moder (10, 102) får kræft eller mange adenomer.

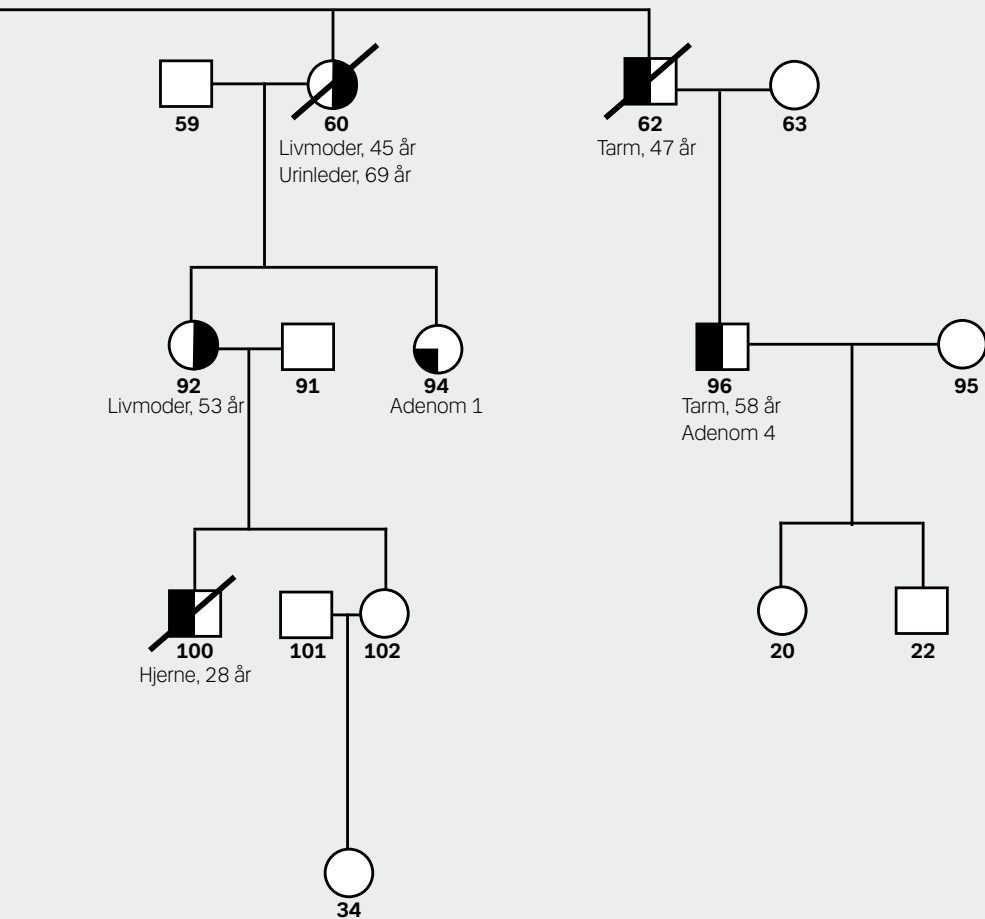
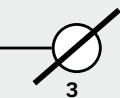


4  
Tarm, 72 år  
Mavesæk, 75 år



## Signaturforklaring

- |  |   |  |                                       |
|--|---|--|---------------------------------------|
|  | Kvinde                                  |  | Mand                                  |
|  | Kvinde med tarmkræft                    |  | Mand med tarmkræft                    |
|  | Kvinde med tarmkræft og anden kræfttype |  | Mand med tarmkræft og anden kræfttype |
|  | Kvinde med adenom                       |  | Mand med adenom                       |
|  | Kvinde med anden kræfttype              |  | Mand med anden kræfttype              |



Død

23 Personens nummer i familien

## Arveligt grundlag for at udvikle tarmkræft

Man kan kun konstatere den arvelige form for tarmkræft med sikkerhed i familier, hvor man har fundet den genforandring, som disponerer til tarmkræft.

Hvis man ikke kan finde en genforandring må man bruge familiens stamtræ for at vurdere, om der er et arveligt perspektiv på tilfældene af tarmkræft.

### Forandring i et gen, der disponerer til tarmkræft

Man kender i dag fire gener, der disponerer til tarmkræft. De kaldes MMR-gener og omfatter: MLH1, MSH2, MSH6 og PMS2. Alle mennesker har disse gener, men det karakteristiske for personer med arvelig tarmkræft er, at de har en medfødt forandring (mutation) i et af disse gener.

### Nedarvning af genforandring

Den arvelige form for tarmkræft nedarves gennem den af forældrene, som har arveanlægget og ofte også selv har haft kræft.

Baggrunden er, at mennesket har to kopier af næsten alle dets gener. En kopi arves fra moderen gennem ægcellen og den anden kopi fra faderen gennem sædcellen.

En person med den arvelige form for tarmkræft har en medfødt genforandring på den ene kopi af det pågældende gen i alle kroppens celler, også i kønscellerne. For hvert barn af en sådan person er der derfor 50 procent risiko for at arve genforandringen. Eller sagt med andre ord: der er 50 procent chance for, at barnet ikke arver genforandringen. Risikoen er den samme for kvinder som for mænd.

Personer, der ikke har arvet genforandringen, kan ikke give den videre til deres børn.

Også i de familier, hvor genforandringen ikke kan identificeres, antages det, at tendensen til at udvikle tarmkræft nedarves på samme måde. I disse familier kan genforandringen sidde i et gen, som endnu ikke er kortlagt.





*Du er velkommen til at kontakte HNPCC-registret, hvis du har brug for yderligere information.*

## Genetisk udredning

Formålet med en genetisk udredning er at finde frem til de personer, der har en forhøjet risiko for at udvikle kræft og informere dem om muligheden for at få foretaget forebyggende undersøgelser.

Genetisk udredning kan foregå på HNPCC-registret eller på en af de øvrige genetiske afdelinger i landet. Man kan blive henvist til registret fra sin egen læge eller speciallæge eller eventuelt selv henvende sig. Undersøgelsen er tidskrævende og kan vare op til et år, fra man henvender sig, til den endelige risikobedømmelse foreligger.

### **En genetisk udredning består af**

1. Optegnelse af familiens stamtræ
2. Vævsanalyser
3. Gentest

## **1. Optegnelse af familiens stamtræ**

Den genetiske udredning består som regel af to samtaler. Ved den første samtale medbringer den henviste oplysninger om sin familie, og hvad dens medlemmer eventuelt har fejlet. Den anden samtale foregår, når der er indhentet dokumentation for de enkelte familiedlemmers diagnoser, og risikoen er vurderet.

## **2. Vævsanalyser**

Undervejs vil der som regel også blive foretaget undersøgelser af væv fra de personer i familien, der tidligere er opereret for tarmkræft. Normalt er der i forbindelse med operationer gemt væv på hospitalets patologiske afdeling. Ved analyser af vævet kan man påvise, om de proteiner, generne koder for, er til stede eller ej. Vævsundersøgelserne supplerer de egentlige undersøgelser af genforandringen.

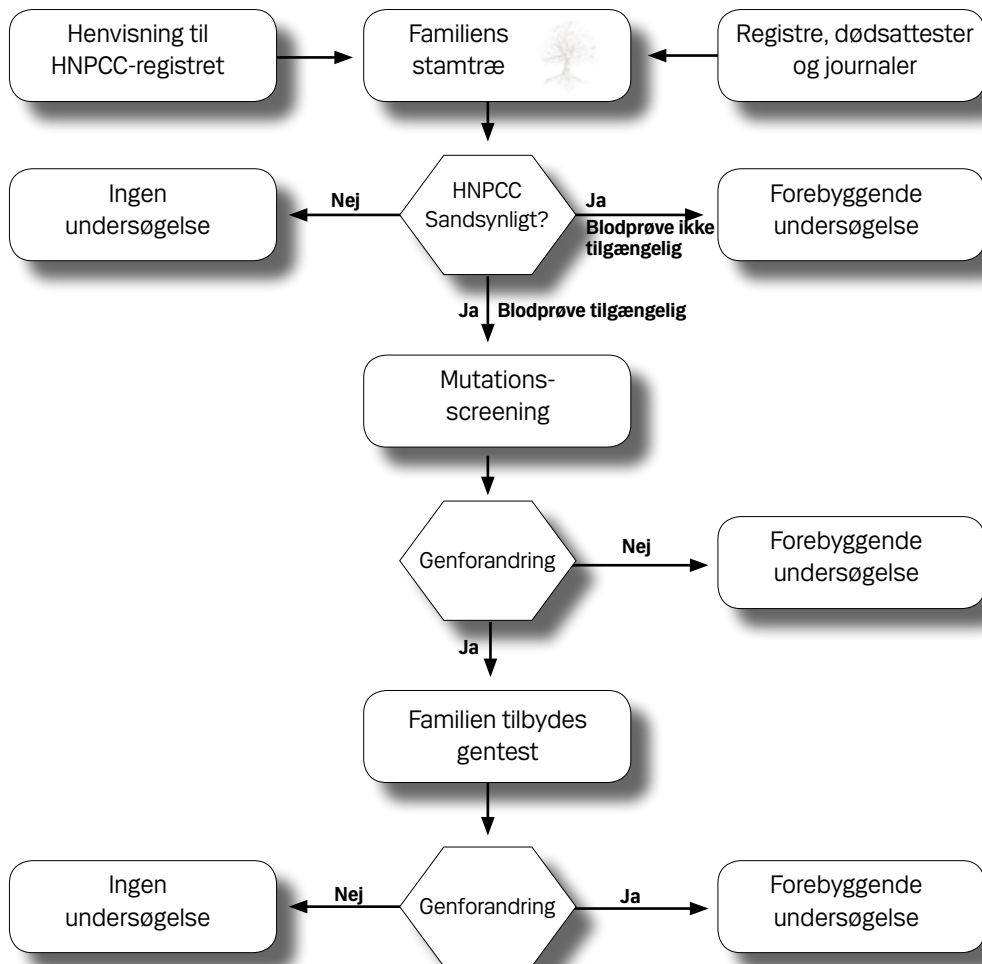
## **3. Mutationsscreening og gentest**

Mutationsscreening, dvs. en undersøgelse af om der kan findes en genforandring, kræver en blodprøve fra en person, der har eller har haft en HNPCC-kræftform. Er ingen af de syge familiemedlemmer i live, kan en mutationsscreening som udgangspunkt ikke gennemføres.

Mutationsscreening vil som regel blive tilbudt til familier med høj risiko, og til familier, hvor den supplerende vævsundersøgelse antyder, at en genforandring kan være til stede.

Hvis man finder en genforandring, er det muligt at tilbyde gentest til de øvrige familiemedlemmer. Dvs. at personerne ved hjælp af en blodprøve kan få konstateret, om de har arvet genforandringen.

## Arbejdsgangen i HNPCC-registret



## Risiko for udvikling af kræft

### Familier med Lynch-HNPCC

Man har mest viden om risikoen for at udvikle kræft i de familier, hvor der er fundet en genforandring, dvs. familier med Lynch-syndrom.

I familier med Lynch-syndrom er det kun de personer, der har arvet genforandringen – de kaldes genbærere – der er i risiko.

Genbærere har en risiko på 50-80 procent for i løbet af livet at udvikle tarmkræft, hvis de ikke går til kontrol.

Endvidere har kvinderne en risiko på op til 40 procent for at udvikle kræft i livmoderen og 3-12 procent for kræft i æggestokkene.

Diagnosealderen er oftest 40 til 50 år, men kan variere meget.

Kræft i tyndtarm, øvre urinveje - det vil sige nyrebækken og urinledere - mavesæk, galdeveje, bugspytkirtel og hjerne forekommer sjældent i disse familier, men dog lidt oftere end i befolkningen.

Personer, der har været behandlet for tarmkræft, har en risiko på 20-50 procent for at udvikle en ny svulst i tarmen, hvis ikke de går i kontrol.

### Familier med klassisk HNPCC

I familier der opfylder Amsterdam-kriterierne eller hvor HNPCC er sandsynlig, men hvor man ikke har fundet en genforandring, antages risikoen for i løbet af livet at udvikle kræft at være nogenlunde den samme som ved Lynch-syndromet.



### **Familier med Late onset-HNPCC**

I familier med Late onset-HNPCC antages risikoen for at udvikle tyktarmskræft at være den samme som i familier med klassisk HNPCC. Gennemsnitsalderen for diagnosen er dog højere og under alle omstændigheder over 50 år. Tarmsvulsterne sidder oftere i venstre side af tyktarmen og i endetarmen, og man mener ikke, at der er forhøjet risiko for kræft uden for tarmen.

### **Familier med moderat risiko**

I familier med moderat risiko skønnes risiko-personer at have to til tre gange så stor risiko for at udvikle tarmkræft som befolkningen i øvrigt. Dette svarer til en risiko på 15-20 procent for at udvikle kræft i løbet af en normal levetid. Der skønnes ikke at være forhøjet risiko for kræft uden for tarmen.

## **Familier der anbefales forebyggende undersøgelser**

Risiko-personer er familiemedlemmer, der har eller har haft tarmkræft eller anden HNPCC kræft, og deres børn eller søskende. Risiko-personer anbefales forebyggende undersøgelser.

I familier, hvor der er påvist genforandring, er det kun genbærere, der er risiko-personer og dermed bør følge de forebyggende undersøgelser.

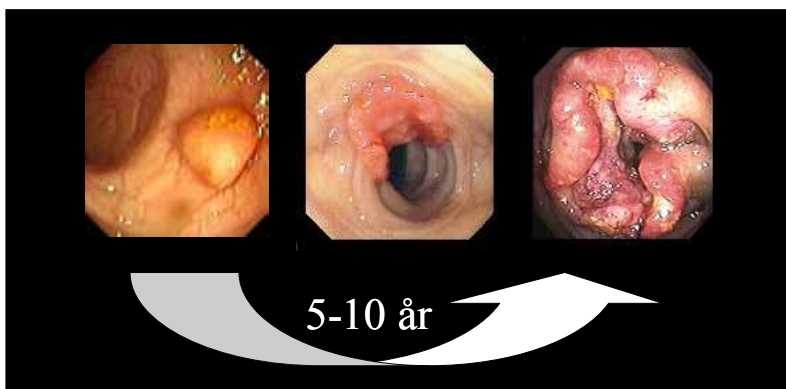
I familier, hvor man ikke kan foretage gentest, anbefales som udgangspunkt forebyggende undersøgelser til alle, der har haft kræft, og til deres 1. gradsslægtninge. Så længe disse 1. gradsslægtninge ikke udvikler gentagne forsta-

dier til tarmkræft (adenomer) eller anden HNPCC-kræft, betragtes deres børn ikke som risiko-personer.

### Udvikling af tarmkræft

Stort set alle tilfælde af tarmkræft begynder som et adenom, dvs. en godartet polyp med celleforandringer. Ved fortsat vækst kan et adenom udvikle sig til tarmkræft over en periode på 5-10 år. Ved de forebyggende undersøgelser fjernes alle polypper og dermed de forstadier, der eventuelt kunne udvikle sig til kræft.

### Celleforandringers udvikling til kræft



*Et adenom er en godartet polyp med celleforandringer, og den kan udvikle sig til kræft på fem-ti år.*



## Forebyggende undersøgelser

De forebyggende undersøgelser, der tilbydes, er forskellige og afhænger af, hvilken familie-type man tilhører.

### **Kikkertundersøgelse af tyktarmen**

En kikkert på et bøjeligt rør føres ind i tyktarmen, og ved hjælp af kikkerten kan lægen se hele tyktarmen efter for kræft eller forstadier til kræft. Undersøgelsen kaldes koloskopi. Eventuelle polyper kan fjernes med det samme. Undersøgelsen varer ca. 30- 60 minutter og kan være lidt ubehagelig, men det gør sjældent ondt. Man kan få beroligende og smertestillende medicin i forbindelse med undersøgelsen.

Koloskopi kræver, at tarmen er tom og omhyggeligt udrenset, hvilket for nogle er det mest generende ved undersøgelsen. Udtømmningen skal foregå dagen inden undersøgelsen, og man får nærmere besked om, hvordan det foregår.

Der er en beskedent risiko for at der går hul på tarmen ved koloskopiundersøgelsen (en pr. 1.000 undersøgelser). Sker dette foretages en mindre operation med lukning af hullet.

### **Kort kikkertundersøgelse af tyktarmen**

Personer, der har fået fjernet tyktarmen og syet tyndtarmen sammen med endetarmen, tilbydes en kort kikkertundersøgelse kaldet sigmoideoskopi. Det foregår på samme måde som en koloskopi, men med en kikkert på et kortere, bøjeligt rør på kun 60 cm. Undersøgelsen kræver ikke så grundig en udrensning og tager kun ca. 15 minutter.

### **CT- eller MR-koloskopi**

Hvis den sædvanlige kikkertundersøgelse ikke kan gennemføres, udfører man i stedet en CT- eller MR-koloskopi. Disse undersøgel-

Familietype	Hvilke personer	Hvilket organ	Hvilke undersøgelser	Hvor ofte
<b>Klassisk og Lynch HNPCC</b>	Personer med kræft og deres 1.gradsslægtninge	Tyk- og endetarm, livmoder  <i>*andre organer</i>	Koloskopi Gynækologisk undersøgelse Ultralyd-scanning	Hvert 2. år fra 25. år
<b>Late-onset HNPCC</b>		Tyk-og endetarm	Koloskopi	Hvert 2. år fra 45. år
<b>Moderat risiko</b>		Tyk-og endetarm	Koloskopi	Hvert 5. år fra 10 år før alderen for yngste kræfttilfælde

*\* Få familier med to eller flere tilfælde af kræft i øvre urinveje eller mavesækken anbefales supplerende kontrolprogram*

Oversigt over forebyggende undersøgelser.

ser er imidlertid ikke så følsomme som en koloskopi, og CT-koloskopien er forbundet med en beskedent strålerisiko.

### Gynækologisk undersøgelse

Kvinder får en almindelig gynækologisk undersøgelse og en ultralydscanning gennem skeden. Dette er smertefrit og uden bivirkninger. I nogle tilfælde vil der være grund til at foretage en udskrabning (abrasio) i lokal - eller fuldbedøvelse, her fjernes slimhinden i livmoderen, så den kan blive undersøgt for mulige spor af kræft. Slimhinden i livmoderen gendannes af sig selv.

### Undersøgelser af øvre urinveje

I ganske få familier forekommer tilfælde af kræft i de øvre urinveje hos flere personer. Disse familier tilbydes forebyggende undersøgelse med urinprøver og ultralydscanning af de øvre urinveje. Hvis der findes blod eller celleforandringer i urinen, foretages supplerende undersøgelse af nyrerne og kikkertundersøgelse af urinblæren.

## **Kikkertundersøgelse af mavesækken**

I ganske få familier forekommer tilfælde af kræft i mavesækken hos flere personer. Disse familier tilbydes kikkertundersøgelse af mavesækken, hvor der tages vævsprøver. Undersøgelsen kaldes gastroskopi.

## **Information om undersøgelserne**

Der er udarbejdet pjecer med information om de forskellige undersøgelser, og dem får man udleveret inden undersøgelserne skal foregå.

## **Behandling af tyktarmskræft**

### **Fjernelse af tyktarmen**

Hvis man finder tyktarmskræft hos en yngre person i en klassisk HNPCC-familie, anbefaler vi, at hele tyktarmen fjernes, og tyndtarmen sys sammen med endetarmen. Denne operation kaldes kolektomi, og den forebygger, at der udvikles nye tarmsvulster.

De efterfølgende forebyggende undersøgelser bliver herefter lettere, for man kan nøjes med en kort kikkertundersøgelse – sigmoideoskopi. Efter operationen kan man få behov for hyppigere at skulle af med afføringen – mest i begyndelsen. Med tiden vil tarmen vænne sig til de nye forhold, og man vil have afføring en-tre gange dagligt og sædvanligvis ikke problemer derudover.

### **Komplikationer**

Som ved alle andre større operationer er der en risiko for komplikationer efter operationen. Den hyppigste komplikation er betændelse i såret. Det kan forlænge hospitalsopholdet, men det giver ikke varige mén.

Man kan risikere, at tarmenderne ikke vokser rigtigt sammen, og det derfor kan være nødvendigt med en ny operation og en midler-

tidig stomi. Stomi er en kunstig endetarmsåbning, hvor afføringen samles i en pose på maven. Denne komplikation optræder hos få procent af de opererede.

Endelig kan man i forbindelse med operationer få lunge- eller blærebetændelse. Med de moderne antibiotika, penicillin og lignende stoffer til behandling af betændelsessygdomme, er det ikke noget alvorligt problem. Vi anser derfor fjernelse af tyktarmen og sammensyning af tyndtarmen og endetarmen for at være en god og effektiv behandling med en lav risiko. Risikoen for at dø i forbindelse med operationen er meget lille.

### **Forebyggende operation**

Det anbefales generelt ikke at foretage forebyggende operation med fjernelse af tarm eller livmoder. Dette skyldes at koloskopi, hvor man fjerner eventuelle forstadier, normalt er så effektivt, at forebyggende tarmoperation ikke er nødvendig.

Hvis der dog er fundet mange forstadier til kræft ved kikkertundersøgelse af tyktarmen hos personer, som har fået konstateret en genforandring, kan man overveje at få foretaget en forebyggende operation, kolektomi, hvor man fjerner hele tyktarmen, og tyndtarmen sys sammen med endetarmen.

Hos kvinder, der ikke længere har menstruation eller ikke ønsker at få flere børn, kan man under samme operation fjerne livmoderen og æggestokkene for at undgå kræft. Dette er en mulighed, man må tage stilling til i hvert enkelt tilfælde.

## HNPCC-registret

Det danske HNPCC-register blev oprettet i 1991.

Formålet med at registrere HNPCC-patienter og deres familiemedlemmer i et centralt register er at:

- Koordinere forebyggende undersøgelser af familiemedlemmer med risiko for at have arvet tarmkræft
- Informere om tarmkræft
- Forske i tarmkræft

HNPCC-registret er i henhold til Sundhedsministeriets bekendtgørelse af 4. december 1995 et offentligt register med Region Hovedstaden som registeransvarlig myndighed. Det er godkendt af Videnskabsetisk Komité og Datatilsynet.

Arbejdet i registret varetages af en kirurg, en klinisk genetiker og fire genetiske assistenter. Udgifterne til den daglige drift betales af Region Hovedstaden.

## **Hvad registrerer HNPCC-registret?**

- navn, adresse og CPR-nummer
- oplysninger om eventuelle kræftsygdomme
- hvilket undersøgelsesprogram, personen følger
- forældre og søskende til personer med tarmkræft, uanset om disse forældre og søskende har haft kræft eller ej for at kunne tegne stamtræer

Når en familie med Lynch eller klassisk HNPCC bliver registreret, tilstræber HNPCC-registret, at alle personer i familien, som har en øget risiko for at få kræft, får informationer om mulighederne for forebyggende undersøgelser.

Man kan godt være registreret i HNPCC-registret uden at være blevet informeret om det, idet vi ikke unødigt vil skræmme personer, der ikke har en øget kræftrisiko.

Man kan altid få at vide, hvilke oplysninger der er i registret om en selv, men naturligvis ikke om andre.

## **Samarbejdspartnere**

HNPCC-registret arbejder sammen med alle genetiske, kirurgiske, gynækologiske, patologiske og klinisk biokemiske afdelinger, der undersøger og behandler HNPCC-patienter i Danmark.

## **Forskning i HNPCC-registre i det meste af verden**

Registrering af HNPCC-familier er en forudsætning for at kunne forske i arvelig tarmkræft. Der findes HNPCC-registre i det meste af verden, og det har de seneste år medført vigtig forskning i tarmkræft inden for områderne: behandling, arvelige forhold og sygdommens udbredelse i befolkningen. Desuden giver registrering muligheden for at følge op på effekten og eventuel justering af kontrolprogrammerne.

## Oplysninger til forsikringsselskabet

Vi tolker loven om forsikringsselskabers brug af helbredsoplysninger sådan, at man ikke behøver at meddele forsikringsselskaber, at man er tilmeldt HNPCC-registret og går til regelmæssig kikkertundersøgelse, hvis man ikke har været syg.

Det er strafbart for forsikringsselskabet at bede om oplysninger om en persons arveanlæg og sygdomsrisici. Man kan efter omstændighederne melde forsikringsselskabet til politiet for overtrædelse af loven.

Hvis man har eller har haft en sygdom, kræft eller forstadier til kræft, kaldet adenomer, skal man oplyse det til forsikringsselskabet. Selskabet kan så rette henvendelse til det relevante hospital og indhente journaloplysninger derfra.

Hvis HNPCC-registret får en fuldmagt fra en patient, kan vi sende oplysninger om patientens aktuelle sygdom, men ikke om andet.

På baggrund af lovgivningen ønsker HNPCC-registret således af princip ikke at videregive oplysninger om personers risiko for at pådrage sig sygdomme til forsikringsselskaber.



## **Lov nr. 413 af 10/06/1997**

*Lov om ændring af lov om forsikringsaftaler og lov om tilsyn med firmapensionskasser.*

*Forbud mod anvendelse af visse helbredsmæssige oplysninger ved tegning m.v. af forsikringer og pensioner.*

**§ 3a 'Selskabet må ikke i forbindelse med eller efter indgåelse af aftaler efter denne lov anmode om, indhente eller modtage og bruge oplysninger, der kan belyse en persons arveanlæg og risiko for at udvikle eller pådrage sig sygdomme, herunder kræve undersøgelser, som er nødvendige for at tilvejebringe sådanne oplysninger. Det gælder dog ikke oplysninger om den pågældendes eller andre personers nuværende eller tidligere helbredstilstand.'**



## Genetiske rådgivningscentre

### Region Nord & Region Midtjylland

#### Klinisk Genetisk afdeling

Århus Sygehus

Nørrebrogade bygning 12

8000 Århus C

tlf. 89 49 43 63

### Region Syd

#### Klinisk Genetisk afdeling

Vejle Sygehus

Kabbeltoft 25

7100 Vejle

tlf. 79 40 65 56

### Afdeling for Biokemi, Farmakologi og Genetik

Odense Universitetshospital

Sdr. Boulevard 29

5000 Odense C

tlf. 65 41 17 25

### Region Hovedstaden, Øst for Storebælt

#### HNPCC-registret

Hvidovre Hospital

2650 Hvidovre

tlf. 36 32 24 70



## HNPCC-registrets medarbejdere

### **Genetisk assistent**

Mai-Britt Raufjell Kristiansen

Elza Ahmedovska

Jeanet Kruse Rasmussen

Helle Thomsen

### **Genetiker**

Afdelingslæge Susanne Timshel

### **Daglig leder**

Overlæge, ph.d. Inge Bernstein





## **HNPCC-Registret**

Gastroenheden 435

Hvidovre Hospital

2650 Hvidovre

Tlf. 36 32 24 70 • Fax. 36 32 61 17

### **Mail**

*[hnpcc-registret@hvh.regionh.dk](mailto:hnpcc-registret@hvh.regionh.dk)*

### **Hjemmeside**

*[www.hnpcc.dk](http://www.hnpcc.dk)*



**Hvidovre  
Hospital**

Kettegård Allé 30  
2650 Hvidovre

[www.hvidovrehospital.dk](http://www.hvidovrehospital.dk)