

Barn-SVEP och genetiskt styrd cancerprevention

Informationskväll 2025-11-12

Alexander Sun Zhang

Institutionen för onkologi-patologi

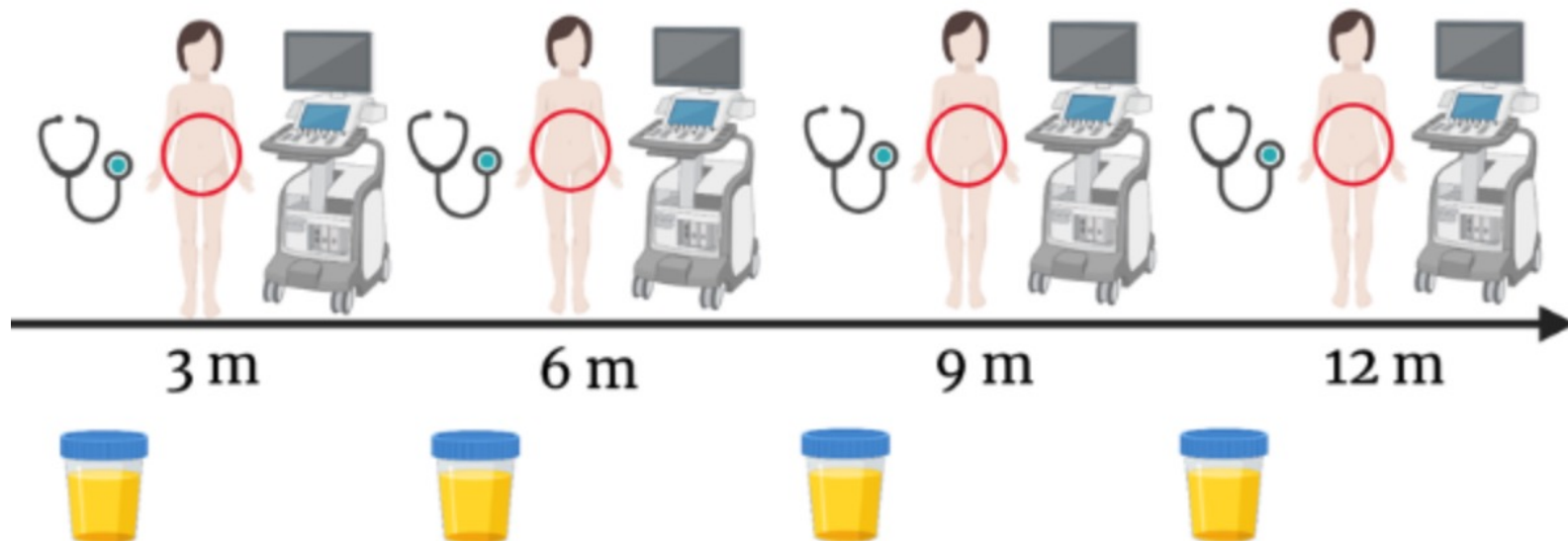
alexander.sun.zhang@ki.se



Två pågående studier

1. Barnkontroller i SVEP53
2. Genetiskt styrd cancerprevention

Studie I – barnkontroller i SVEP



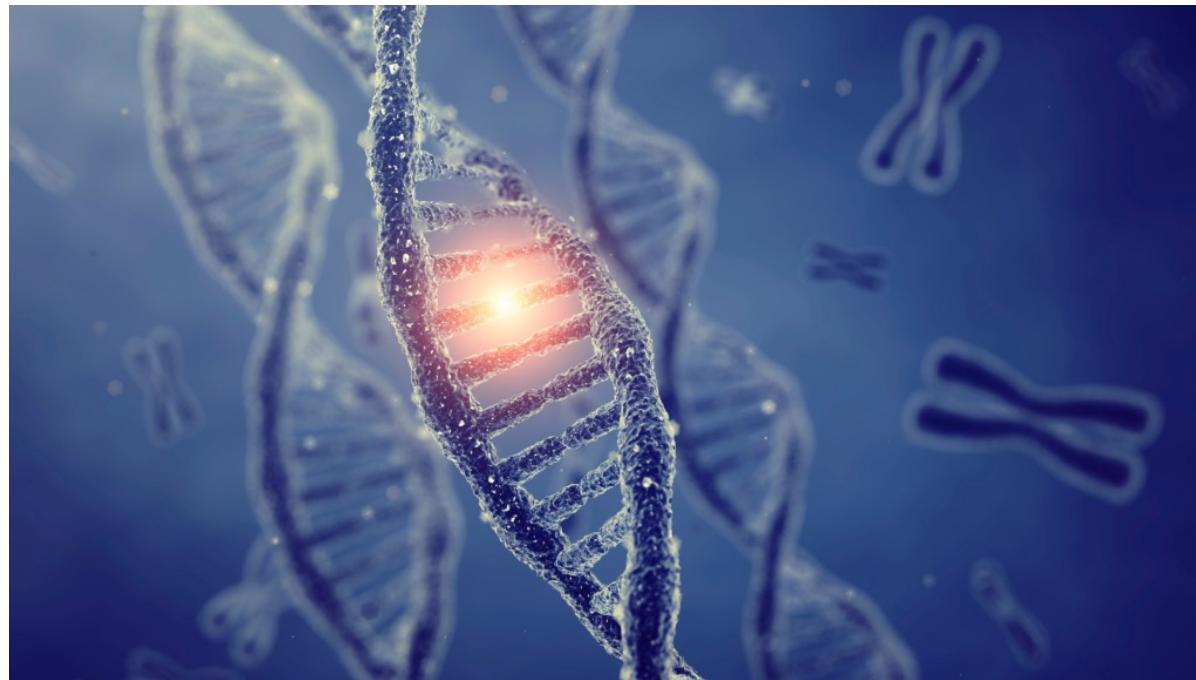
Totalt 36 barn inkluderade i studien

Frågeställningar

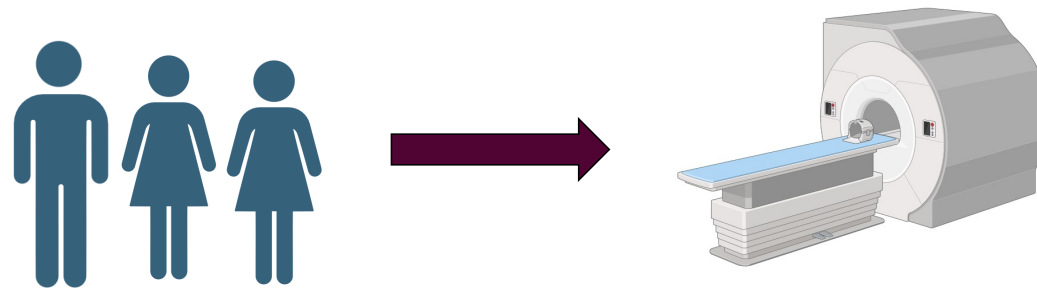
1. När gör (otestade) barn genetiskt test?
2. Hur effektiva är kontrollerna?
 - Vilka tumörer hittas och när?
 - Hur utreds misstänkta fynd vidare?
3. Hur god är följsamheten till barnkontroller?
 - Påverkas följsamhet av ålder, kön...
 - Vad är orsaker till minskad följsamhet?



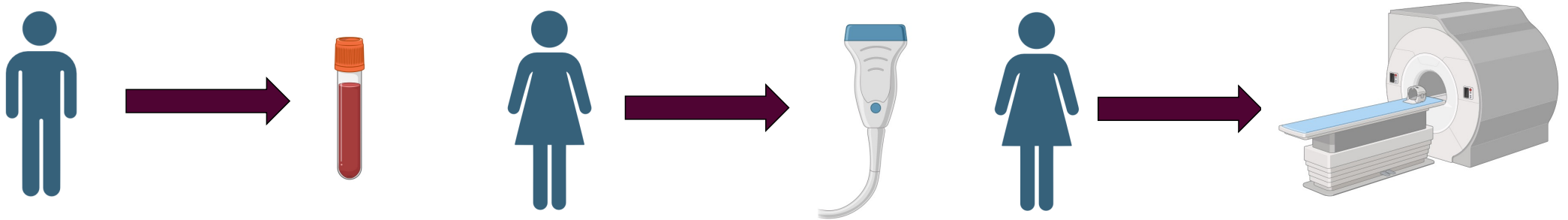
Studie II – genetiskt styrd cancerprevention



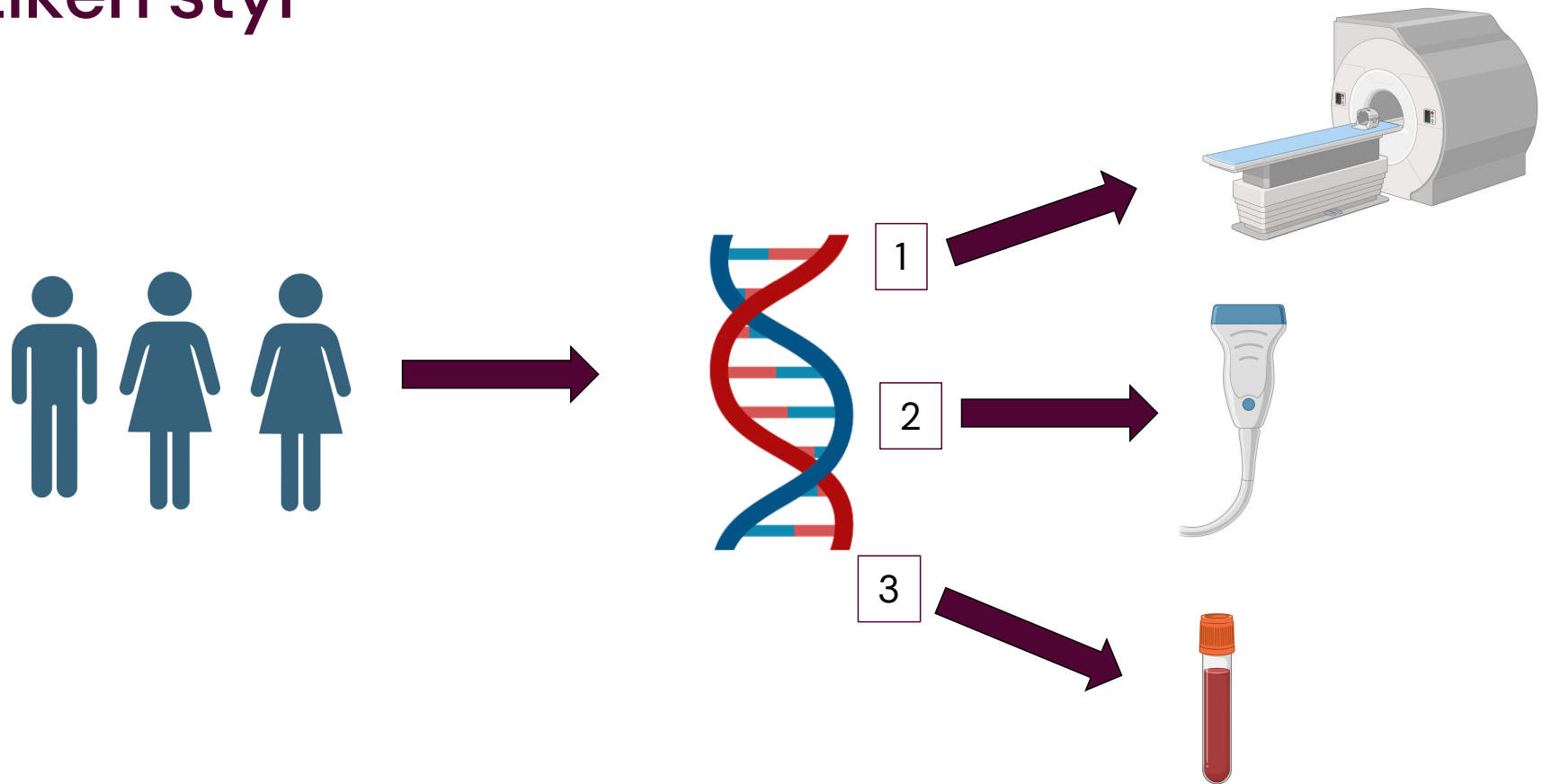
Idag: "one size fits all"



Framtiden: individualiserade kontroller



Genetiken styr



Stora internationella samarbeten



Frågeställningar

1. Hur påverkar typ av mutation insjuknandeålder?
2. Hur påverkar typ av mutation vilken typ av cancer man drabbas av?
3. Kan denna information användas för genetiskt styrd cancerprevention?

Hittills 563 *TP53*-bärare analyserade

Sammanfattning

Studie I – barnkontroller i SVEP → hur väl fungerar kontrollerna?

Studi(er) II – genetiskt styrd cancerprevention → kan kontrollerna individanpassas?

TACK!