

AGENDA Nationellt patientkväll inom SVEP53

17.00-17.15 Välkommen och presentation av Centrum för sällsynta diagnoser

Charlotte Willfors, psykolog

17.15-18.00 Introduktion av teamet och information om SVEP53-studien.

Svetlana Bajalica Lagercrantz, överläkare, professor

Emma Tham, överläkare, docent

Meis Omran, onkolog

18.00-18.30 Vad kommer hända framåt inom forskningen?

Olga Axell, läkare, doktorand

Alexander Sun Zhang, läkare, doktorand

18.30-19.00 Paus med kaffe och smörgås

19.00-19.15 Att bilda en patientförening, *Jenn Perry*, LFSA

19.15-20.00 Frågestund och diskussion med expertpanel

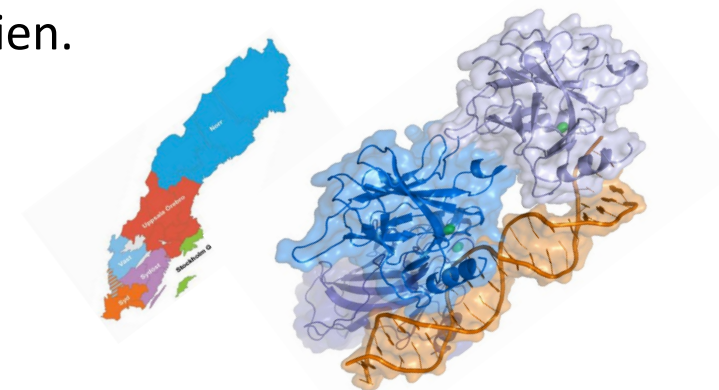
Moderator: *Jessica Kaiser*

Svetlana Bajalica Lagercrantz, onkolog och kliniks genetiker, överläkare, professor

Emma Tham, klinisk genetiker, överläkare, docent

Lennart Blomquist, radiolog, överläkare, professor

Meis Omran, onkolog, postdoc



Onsdagen 12 nov, 2025



**Karolinska
Institutet**

KAROLINSKA
UNIVERSITETSSJUKHUSET

Karolinska Comprehensive Cancer Center



Sofia Åslund
Genetisk vägledare,
Studiekoordinator

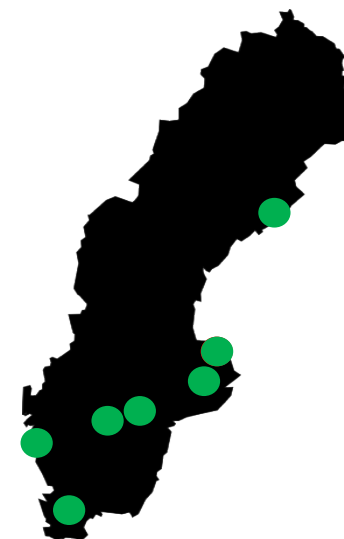


Olga Axell,
ST-onkologi
Doktorand



Alexander Sun Zhang
AT-läkare,
Doktorand

SVEP53



Lennart Nedar,
Professor
Radiolog



Emma Tham
Docent
Klinisk genetiker



Yvonne Brandberg
Professor
Psykolog



Meis Omran
Onkologspecialist
Postdoc

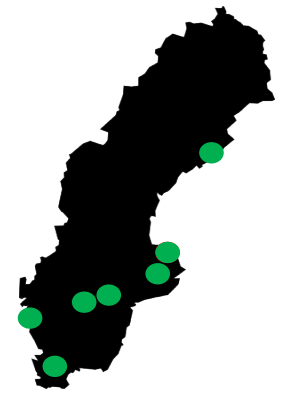


Svetlana B Lagercrantz
Professor
Studieansvarig för SVEP53

Samt alla studiekoordinatorer och läkare som träffat patienterna ute i landet

SVEP53

Svenska studien av *TP53*-bärare 2015-2025



**TACK för er deltagande
Och er närvaro!**

Målet med mötet:

1. Informera om resultat som uppnåtts
2. Diskutera nästa steg

Antal patienter

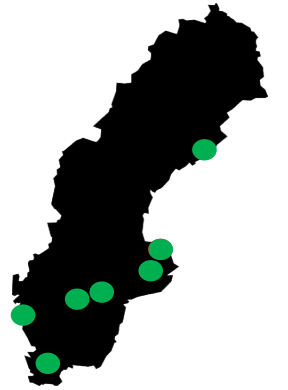
84 kvinnor

46 män

36 barn

SVEP53

Svenska studien av *TP53*-bärare 2015-2025



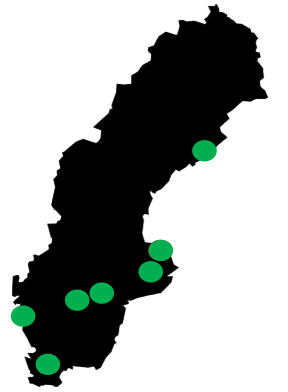
Omfattar:

- - **Kontrollprogram**
- **Register** (*TP53*-variant, släktträd mm)
- **Biobank** (DNA/tumörprover)
- **Psyko-social utvärdering**
(livsstilfaktorer, canceroro mm)

- **Finns bättre kontrollprogram än dagens?**
 - Bröstkontroller och sök vid symtom
- **I studien: helkroppsmagnetkameraundersökning**
 - Kan vi hitta cancer i ett tidigare stadium?
 - Hur många personer har bifynd som behöver utredas vidare?

SVEP53

Svenska studien av *TP53*-bärare 2015-2025



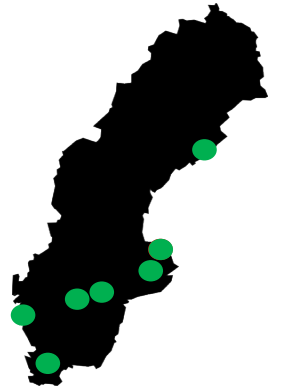
Omfattar:

- **Kontollprogram**
- - **Register** (*TP53*-variant, släktträd mm)
- **Biobank** (DNA/tumörprover)
- **Psyko-social utvärdering**
(livsstilfaktorer, canceroro mm)

- Vilka **typer** av cancer förekommer?
→ Samla information om
cancerdiagnoser i släktträdet
- Hur stor **risk** har man att få cancer?

SVEP53

Svenska studien av *TP53*-bärare 2015-2025



Omfattar:

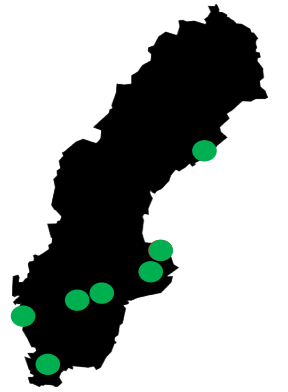
- **Kontollprogram**
- **Register** (*TP53*-variant, släktträd mm)
- - **Biobank** (blodprover/tumörprover)
- **Psyko-social utvärdering**
(livsstilfaktorer, canceroro mm)

- **Varför förekommer barntumörer i en del familjer och i andra framförallt bröstcancer?**

- Olika genetiska varianter i *TP53*
- Finns andra gener som avgör?
- Finns miljöfaktorer som avgör?

SVEP53

Svenska studien av *TP53*-bärare 2015-2025



Omfattar:

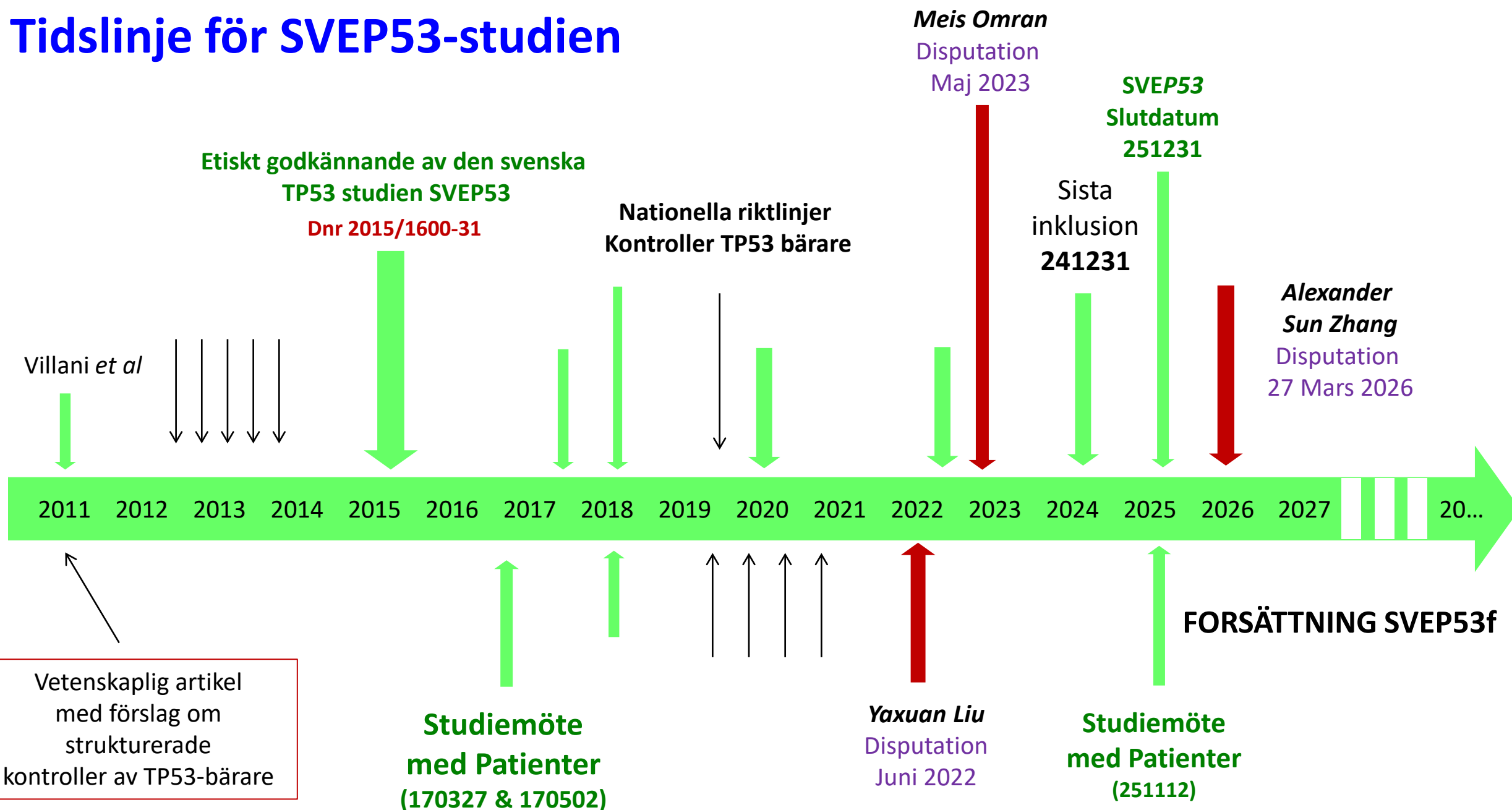
- Kontrollprogram
- Register (*TP53*-variant, släktträd mm)
- Biobank (DNA/tumörprover)

→ **Psykosocial utvärdering**
(livsstilfaktorer, canceroro mm)

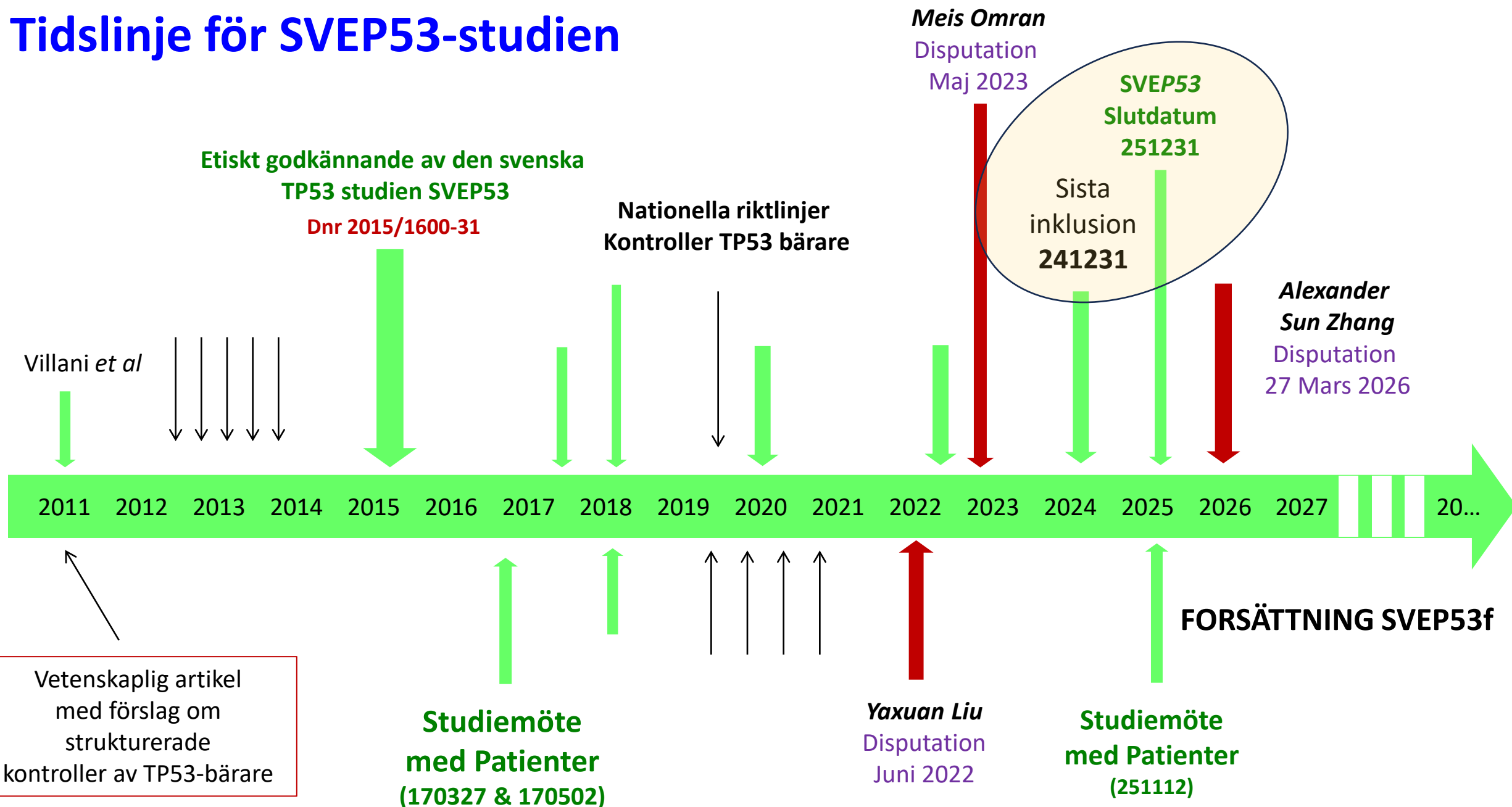
Hur upplevs regelbundna kontroller?

- Frågeformulär om allmän hälsa, stress och oro för cancer

Tidslinje för SVEP53-studien



Tidslinje för SVEP53-studien



ARTICLE OPEN



Characterisation of heritable *TP53*-related cancer syndrome in Sweden—a nationwide study of genotype-phenotype correlations in 90 families

Meis Omran ^{1,2,12}, Yaxuan Liu^{1,3,12}, Alexander Sun Zhang ¹, Anna Poluha^{4,5}, Marie Stenmark-Askmal⁶, Fredrik Persson⁷, Anna-Lotta Hallbeck⁸, Anna Rosén ⁹, Hafdis T. Helgadóttir ^{10,11}, Emma Tham ^{10,11} and Svetlana Bajalica-Lagercrantz ^{1,11}

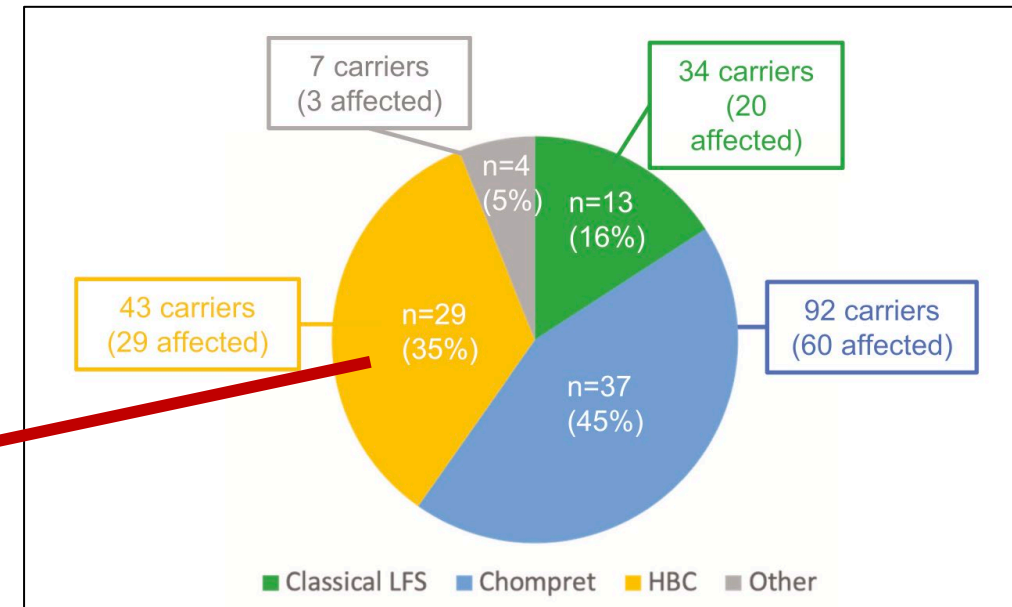
© The Author(s) 2025

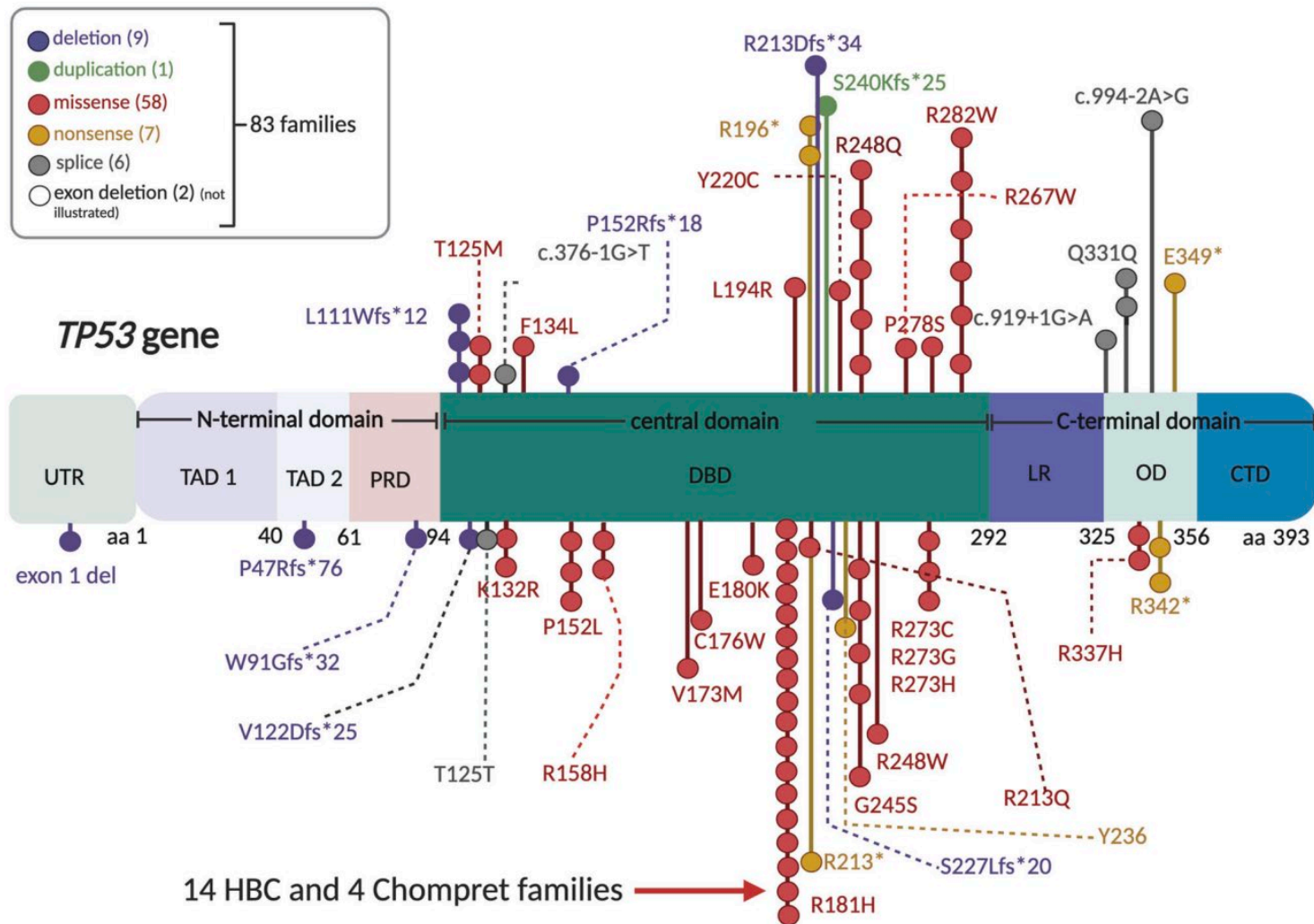
Januari 2025

→ Register

Var tredje familj visar enbart bröstcancer och prostata cancer

Varför?



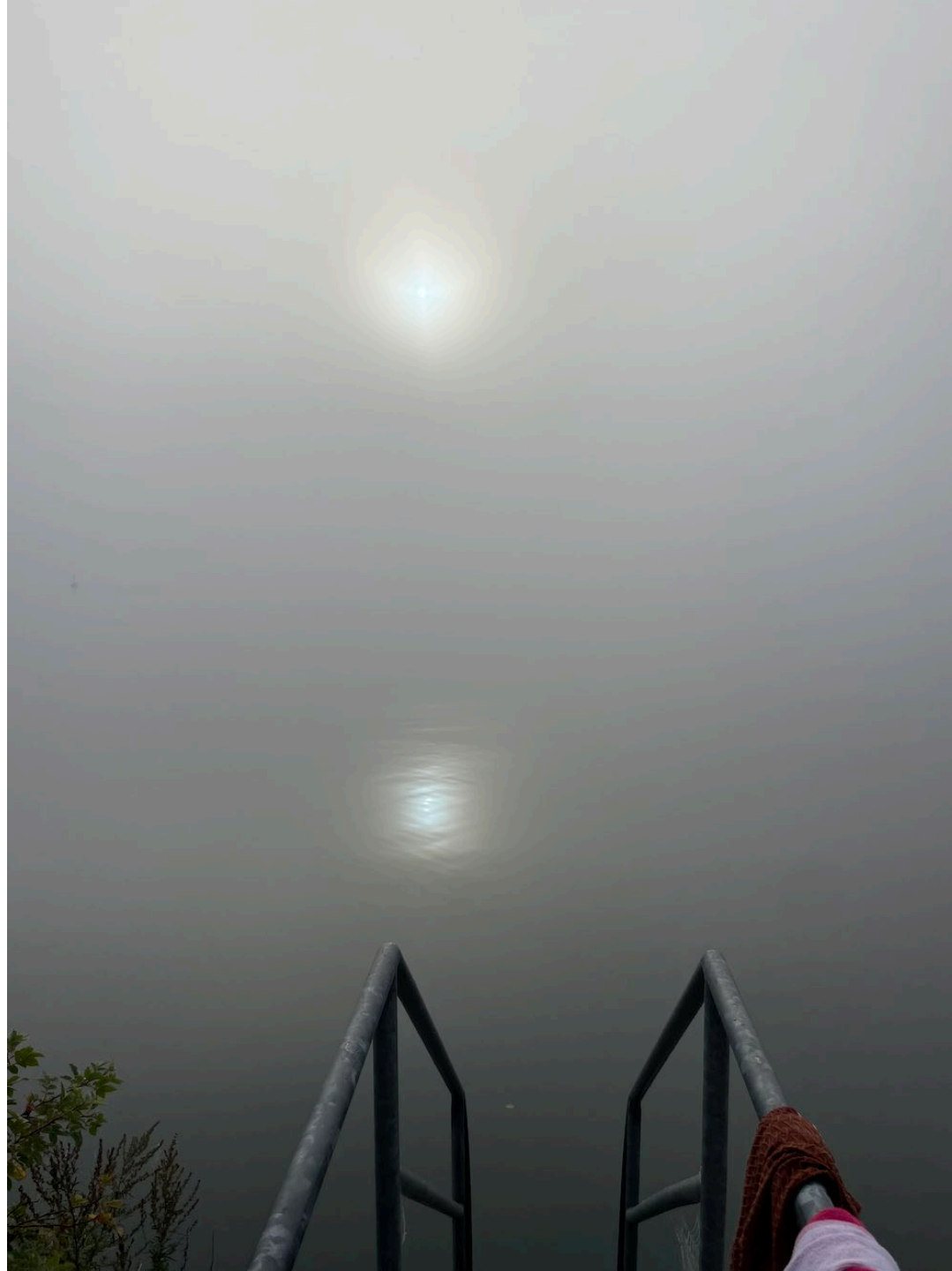


**Specifika TP53 varianter
verkar kopplade med olika risk**

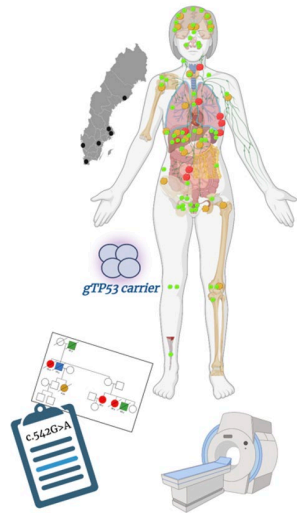
**Dags för individualiserade
kontroller?**

TP53 variant R181H

Kontroller för enbart
bröst och prostata



Vilka kontroller skall erbjudas
under tiden data från SWEP53-
studien samlas in och
analyseras?



Version: Interimsbeslut 2025-04-01 som gäller fram till 2026-12-31.

Riktlinjer för uppföljning av individer med en medfödd patogen variant i *TP53*-genen

2. Dedikerad mottagning med kunskap om *TP53*:

VUXNA

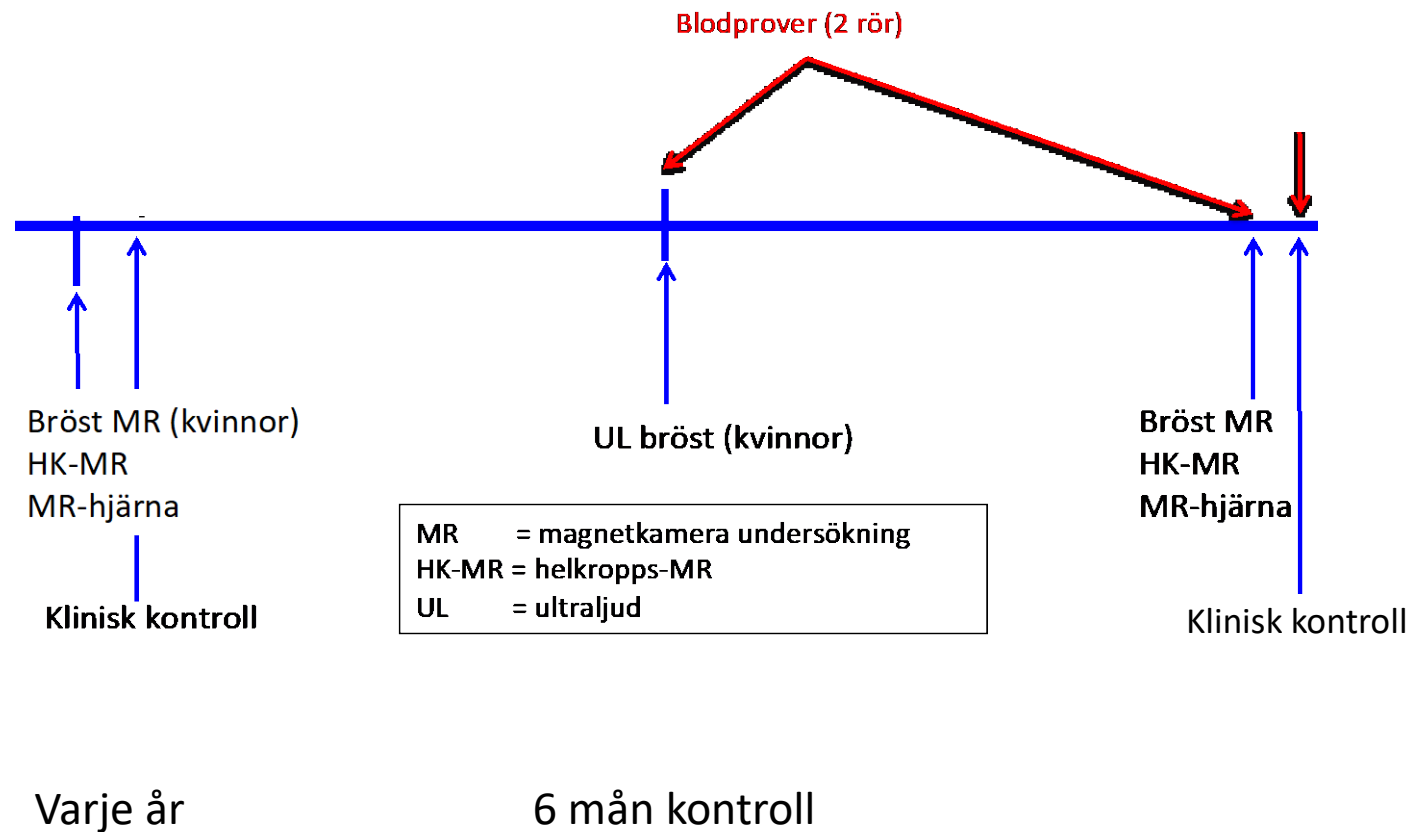
- Årligen bröstcancerkontroller med MR-bröst – kvinnor som inte opererat bort bröstet: från 20 åå
- Årligen bröstcancerkontroller med ultraljud-bröst – kvinnor som inte opererat bort bröstet: från 20 åå
- Prostata kontroller – män från 40 åå
- Årlig klinisk undersökning
- Årlig MR-helkropp

BARN

- Var tredje månad, klinisk undersökning
- Var tredje månad, ultraljud buk
- Var tredje månad, kortikosteroider via urin el blodprov

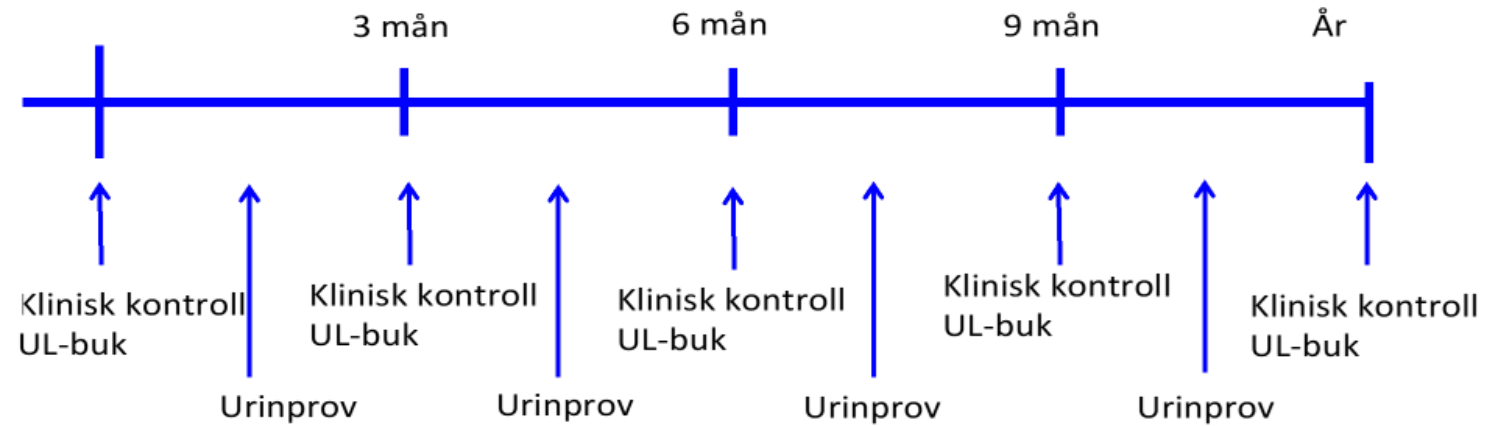
OBS. För *TP53* c.542G>A, p.Arg181His, gäller enbart bröst och prostatakontroller hos vuxna

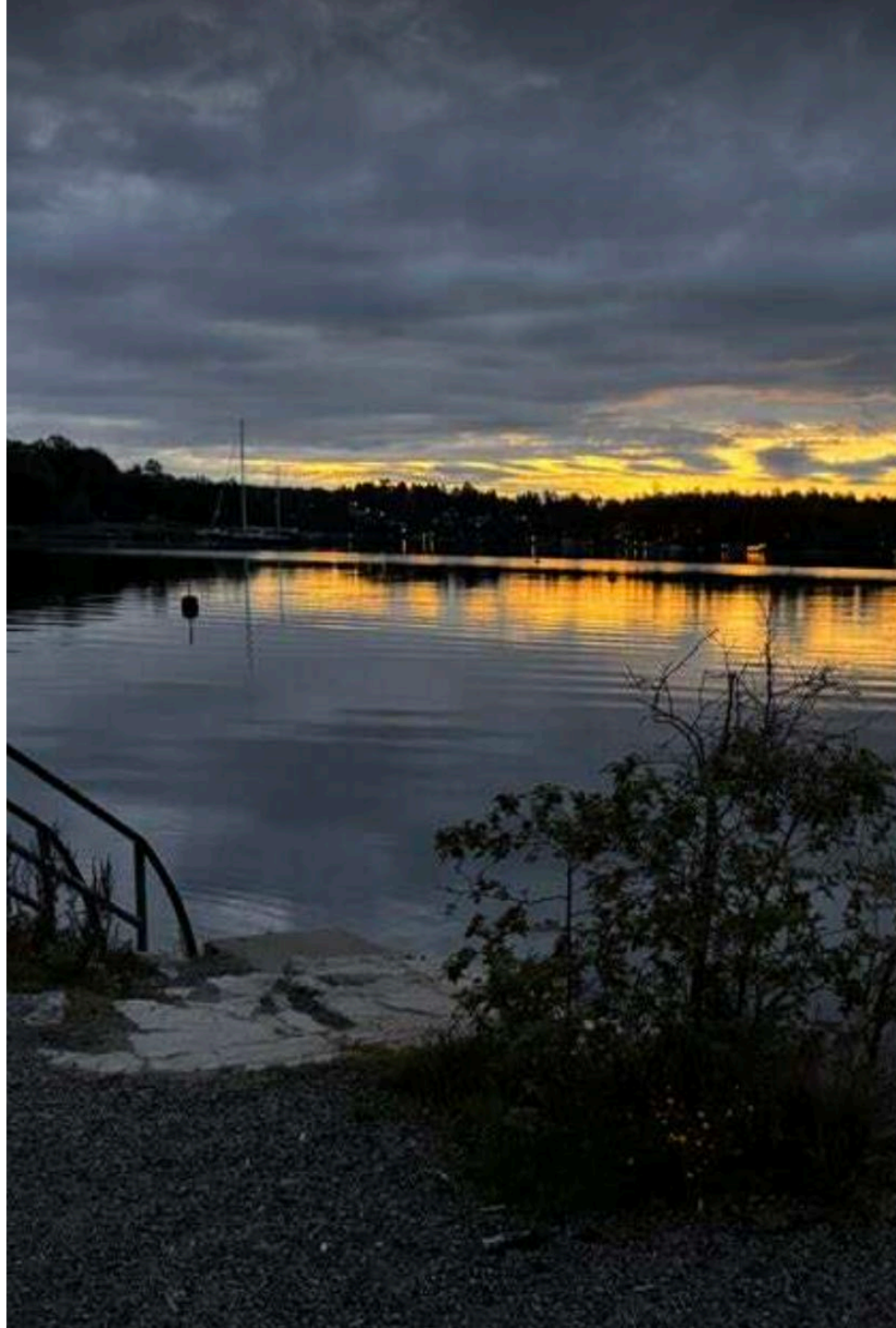
Kontrollprogram vuxna



Kontrollprogram barn

UL = ultraljud
Urinprov = U-kortikoider







<https://www.lfsassociation.org/>



Devoted to a world without inherited cancer

Search...

WHAT IS LFS ▾

PATIENT & FAMILY RESOURCES ▾

MEDICAL & SCIENTIFIC RESOURCES ▾

INTERNATIONAL CHAPTERS ▾

DONATE





Hur länge följs de som är bärare? Gör man skillnad i uppföljning på de som är bärare och friska mot dem som är bärare och har eller haft sjukdom?

Önskar information om fortsatt screening och undersökningar.

