

**Bevillingsmodtager** Maria Bejerholm Boelman, MD

---

**Institution** University of Copenhagen, Faculty of Health

---

**Hovedvejleder** Prof. Karin Wadt

---

**Projekttitel** Clinical and genetic characterization of Hereditary Endocrine Tumour Syndromes (the HETS-study)

---

### Lægmandsresumé

Over 1000 danskere bliver hvert år diagnosticeret med en god- eller ondartet tumor i kirtelvævet (endokrin tumor). Hos op til 40% opstår sygdommen på baggrund af en sygdomsfremkaldende va-riant i arvematerialet (hereditært endokrinologisk tumorsyndrom, HETS) og raske familiemedlemmer kan da testes for, om de selv er i risiko for at udvikle f.eks. kræft i biskjoldbruskkirtlen (parathyroiddeacarcinom) eller i binyren (fæokromocytom). Risikopersoner tilbydes ofte regelmæssige kontrol-ler, men der er ikke enighed om præcist hvad de skal indeholde, hvor ofte man skal igennem dem og om de skal starte allerede i barndommen. Kontrolprogrammerne er dyre – både i kroner og ører for samfundet – men også i form af tid og bekymringer for familierne, og vi mistænker, at de i nogle tilfælde gør mere skade end gavn. Vi vil i projektet skabe en omfattende database over den danske gruppe af børn og voksne med HETS. Som en del af databasen vil vi beskrive, hvilke kontrolprogrammer, de får tilbudt, hvor ofte de får foretaget f.eks. scanninger og blodprøver, men også hvor ofte disse undersøgelser fører til flere invasive undersøgelser pga. usikre fund og om de patienter, der måtte blive diagnosticeret med kræft via kontrolprogrammet, bliver det tidligere, end dem, der bliver diagnosticeret grundet symptomer. Nærmere bestemt om kontrolprogrammerne virker. Derudover vil vi for en undergruppe af HETS undersøge, om vi ved at finde unikke mønstre i den måde, arvema-teriale bliver reguleret på (episignaturer), bedre kan skræddersy kontrolprogrammet til den enkelte person, med det formål, at personer med høj risiko for kræft kan blive fulgt tæt, mens personer med lav risiko for kræft kan blive fri for belastende og sygeliggørende kontroller. Episignaturer har derud-over potentiale til at blive et vigtigt værktøj i udviklingen af nye medicinske behandlinger af kræft. HETS-studiet er et nationalt projekt, der udgår fra Afdeling for Genetik og Afdeling for Nyre- og Hormonsygdomme på Rigshospitalet. Vi samarbejder med et stort internationalt forskningsfællesskab, der aktuelt er ved at samle data om arvelig paragangliom-fæokromocytom syndrom, og med børne-afdelingen på Universitetshospitalet i Bern, Schweiz, der bl.a. følger og behandler børn med binyre-kræft. Grundet det tætte nationale samarbejde og de omfangsrige registre i Danmark, er der grobund for at skabe en solid database, der kan være med til at sikre, at danskere med HETS får det optimale tilbud om kontroller afstemt deres risikoprofil og at tilbuddet er ens uanset hvor de bor i landet.

# GRANTS 2025



Danish Diabetes and  
Endocrine Academy

Funded by the Novo Nordisk Foundation

Projektet passer ind i tidens tendens, hvor genetikken giver mulighed for, at diagnostik og behandling flyttes fra generel ('one-size-fits-all') til personlig medicin. Til gavn for hver enkelt dansker med HETS.