

Podsumowanie prostego języka ERN GENTURIS: *Cancer Surveillance Guideline dla osób z zespołem guzów hamartomatycznych związanych z mutacjami PTEN (PHTS)*

WPROWADZENIE

Zespół guzów hamartomatycznych związanych z mutacjami PTEN (PHTS) jest spowodowany zmianą w genie PTEN (homolog fosfatazy i tensyny). PHTS zwiększa ryzyko raka piersi, tarczycy, endometrium, nerek i jelita grubego. PHTS występuje rzadko, a jego diagnoza opiera się na testach genetycznych. Nadzór jest uważany za kluczowy do wczesnego wykrycia nowotworów i możliwości leczenia.

CELE WYTYCZNYCH

Wytyczne dotyczące zespołu guzów hamartomatycznych związanych z mutacjami PTEN (PHTS) zostały opracowane, aby pomóc pracownikom służby zdrowia w prowadzeniu najbardziej aktualnego nadzoru nad osobami z PHTS. Niniejsze wytyczne zostały zaczerpnięte z najlepszych dostępnych dowodów i konsensusu ekspertów w opiece nad osobami z PHTS i są regularnie aktualizowane w celu odzwierciedlenia zmian pojawiających się w opracowaniach. Oczekuje się, że klinicyści będą postępować zgodnie z tymi wytycznymi, chyba że istnieje przekonujący powód kliniczny specyficzny dla danego pacjenta, aby tego nie robić.

ZAKRES I CEL WYTYCZNYCH

Wytyczne są przeznaczone do monitorowania pacjentów z PHTS. Dla każdego rodzaju nowotworu wytyczne określają, jaki test należy zastosować do nadzoru, w jakim wieku rozpocząć nadzór i jak często należy powtarzać badania.

KLUCZOWE ZALECENIA

	Rodzaj badania	Częstość	Wiek rozpoczęcia
Rak tarczycy	USG	Każdego roku	18 rok życia
Rak piersi	MRI Mammografia	Każdego roku Co 2 lata	30 rok życia
Rak nerki	USG	Co 2 lata	40 rok życia
Rak endometrium	Brak rekomendacji	*w przypadku badania przesiewowego: USG: raz w roku	(40 rok życia)*

Zastrzeżenie: Treść niniejszego streszczenia opiera się na "GENTURIS Cancer surveillance guideline for individuals with PTEN Version 14 (05.09.2019)".

Rak jelita grubego	Postępuj zgodnie z wytycznymi dotyczącymi badań przesiewowych populacji ogólnej	-	-
--------------------	---	---	---

Oprócz testów wymienionych powyżej, wytyczne zalecają, aby kobietom dotkniętym chorobą można było zaproponować zabieg chirurgiczny redukujący ryzyko raka piersi.