

ÜBERWACHUNGSPROTOKOLL BEI TRÄGERN VON KRANKHEITSVERURSACHENDEN TP53-KEIMBAHNVARIANTEN

Untersuchung	Periodizität	Alter zu Beginn	Alter zu Ende	Zustand	Stärke*
Klinische Untersuchung mit besonderer Aufmerksamkeit bei Kindern auf Anzeichen einer Virilisierung oder frühen Pubertät und Messung des Blutdrucks. Bei Patienten, die eine Strahlentherapie erhalten haben, auf das Auftreten von Basalzellkarzinomen innerhalb des Strahlenfeldes.	Alle 6 Monate	Geburt	17 Jahre		Mäßig
	Jährlich	18 Jahre	-		Mäßig
Ganzkörper-MRT ohne Gadolinium-Enhancement	Jährlich	Geburt	-	TP53-Variante mit hohem Krebsrisiko** oder Patient, der zuvor mit Chemotherapie oder Strahlentherapie behandelt wurde	Mäßig
		18 Jahre	-		Stark
Brust-MRT	Jährlich	20 Jahre	65 Jahre		Stark
MRT des Kopfes***	Jährlich	Geburt	18 Jahre	TP53-Variante mit hohem Krebsrisiko	Mäßig
		18 Jahre	50 Jahre		Mäßig
Bauch-Ultraschall	Alle 6 Monate	Geburt	18 Jahre		Stark
Steroide im Urin	Alle 6 Monate	Geburt	18 Jahre	Wenn der Ultraschall des Abdomens keine korrekte Darstellung der Nebennieren ermöglicht	Schwach
Darmspiegelung***	Alle 5 Jahre	18 Jahre	-	Nur wenn der Träger eine abdominale Strahlentherapie zur Behandlung einer früheren Krebserkrankung erhalten hat oder wenn eine Familienanamnese mit kolorektalen Tumoren vorliegt, die auf ein erhöhtes genetisches Risiko hindeutet	Schwach

*Diese Einstufung basiert auf veröffentlichten Artikeln und Expertenkonsens.

**Eine krankheitsverursachenden TP53-Keimbahnvariante sollte als „hohes Risiko“ betrachtet werden, wenn der Indexfall Krebs im Kindesalter entwickelt hat; oder Krebserkrankungen bei Kindern in der Familie beobachtet wurden; oder diese Variante wurde bereits in anderen Familien mit Krebs im Kindesalter nachgewiesen wurde; oder diese Variante einer dominant-negativen Missense-Variante entspricht.

***Der erste Scan sollte mit Kontrast (i.v. Gadolinium-Verstärkung) durchgeführt werden. Bei Kindern sollte sich die Kopf-MRT mit der Ganzkörper-MRT abwechseln, sodass das ZNS mindestens alle 6 Monate dargestellt wird.

ÜBERWACHUNGS- PROTOKOLL

TRÄGERN VON KRANKHEITSVERURSACHENDEN TP53-KEIMBAHNVARIANTEN

Diese Leitlinie wurde aus der besten verfügbaren Evidenz und dem Konsens von Experten auf diesem Gebiet erstellt und wird regelmäßig aktualisiert, um Änderungen in der Evidenz widerzuspiegeln.

Es wird empfohlen, dass Ärzte diese Richtlinie befolgen, es liegen zwingende klinische, für den individuellen Patienten spezifische Gründe vor, dieses nicht zu tun.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**
Genetic Tumour Risk
Syndromes (ERN GENTURIS)



www.genturis.eu