

Povzetek PRIPOROČIL ERN GENTURIS (v preprostem jeziku): Smernice za spremljanje (presejanje za raka) posameznikov s sindromom s PTEN povezanih hamartomov (PHTS)

UVOD

Sindrom s PTEN povezanih hamartomov (PHTS) je posledica spremembe v genu PTEN (fosfatadni in tenzinski homolog). PHTS predstavlja povečano ogroženost za razvoj raka dojk, ščitnice, endometrija, ledvic ter debelega črevesa in danke. PHTS je redek sindrom, postavitev diagnoze temelji na genetskem testiranju. Spremljanje je ključnega pomena za zgodnje odkrivanje raka in uspešno zdravljenje.

CILJI SMERNIC

Smernice za spremljanje (presejanje za raka) posameznikov s sindromom s PTEN povezanih hamartomov (PHTS) so bile pripravljene v pomoč zdravstvenim delavcem pri zagotavljanju naj sodobnejšega spremljanja za posameznike s PHTS. Te smernice temeljijo na najboljših razpoložljivih dokazih in priporočilih strokovnjakov s področja oskrbe posameznikov s PHTS in bodo skladno z novostmi na področju PHTS redno posodobljene. Zdravnik, ki posameznika spremlja, naj sledi tem smernicam, razen v primeru, ko obstaja klinično utemeljen razlog za prilagoditev programa spremljana.

PODROČJE UPORABE IN NAMEN SMERNIC

Smernice so namenjene spremljanju (presejanju za raka) posameznikov s PHTS. Smernice navajajo preiskave, interval in starost ob pričetku spremljanja za posamezne vrste raka, ki se pojavljajo v sklopu PHTS.

KLJUČNA PRIPOROČILA

	Preiskava	Interval	Starost ob pričetku spremljanja
Rak ščitnice	Ultrazvočni pregled	Letno	18 let
Rak dojk	Magnetnoresonančno slikanje (MRI) Mamografija	Letno Vsaki 2 leti	30 let
Rak ledvic	Ultrazvočni pregled	Vsaki 2 leti	40 let
Rak endometrija	Spremljanje ni priporočljivo	*V primeru spremljanja: ultrazvočna preiskava letno	(40 let)*
Rak debelega črevesa in danke	Upoštevajte splošne smernice za presejanje populacije	-	-

Izjava o omejitvi odgovornosti: Vsebina tega povzetka temelji na "GENTURIS Cancer surveillance guideline for individuals with PTEN Version 14 (05.09.2019)".

V sklopu smernic je poleg zgoraj naštetih preiskav za zgodnje odkrivanje raka dojk priporočeno ženskam s PHTS ponuditi preventivni kirurški poseg.