

ERN GENTURIS koostatud lühikokkuvõte: *PTEN geeniga seotud hamartomatoosete kasvajate sündroomiga (PHTS) isikute jälgimise juhend*

SISSEJUHATUS

PTEN geeniga seotud hamartomatoosete kasvajate sündroom (PHTS) on põhjustatud muutusest *PTEN* (fosfataasi ja tensiini homoloogi) geenis. PHTS suurendab rinna-, kilpnäärme-, endomeetriumi-, neeru- ja kolorektaalvähi riski. PHTS on haruldane ja selle diagnoosimine põhineb geneetilisel testimisel. Ennetavat jälgimist peetakse kasvaja varajase avastamisel ja edukal ravimisel oluliseks teguriks.

EESMÄRKE

PTEN geeniga seotud hamartomatoosete kasvajate sündroomi (PHTS) juhend on loodud selleks, et aidata tervishoiutöötajatel tagada PHTS-i põdevate inimeste kõige ajakohasem käsitus. Antud juhend on koostatud parimate olemasolevate tõendite ja PHTS-i põdevate inimestega tegelevate ekspertide konsensuse põhjal ning seda ajakohastatakse regulaarselt, et kajastada tõenduspõhisuses toimunud muutusi. Eeldatakse, et arstid järgivad seda juhendit, välja arvatud juhul, kui konkreetse patsiendi puhul on mõjuv kliiniline põhjus seda mitte teha.

JUHENDI ULATUS

Juhend on mõeldud PHTS-iga isikute kasvajate jälgimiseks. Iga kasvaja puhul on juhendis näidatud millist uuringut tuleks jälgimiseks kasutada, millises vanuses jälgimist alustada ja kui sageli uuringuid korrata.

PEAMISED SOOVITUSED

	Uuring	Sagedus	alustamise vanus
Kilpnäärmevähk	Ultraheli	Iga-aastaselt	18 aastat
Rinnavähk	MRI Mammograafia	Iga-aastaselt Iga 2 aasta järel	30 aastat
Neeruvähk	Ultraheli	Iga 2 aasta järel	40 aastat
Endomeetriumi vähk	Ei soovita	*sõeluuringu korral: Ultraheli: kord aastas	(40)*
Kolorektaalvähk	Järgige üldisi rahvastiku sõeluuringu juhiseid	-	-

Lisaks ülaltoodud uuringutele soovib juhend kasvajaga naistele pakkuda riski vähendavaid rinnaoperatsioone.

Vastutusest loobumine: selle kokkuvõtte sisu põhineb "GENTURIS Cancer surveillance guideline for individuals with PTEN Version 14 (05.09.2019)".