

OVERVÅGNINGSPROTOKOL TIL BÆRERE AF GERMLINE SYGDOMSDISPONERENDE TP53-VARIANTER

Undersøgelse	Gentagelse	Opstarts alder	Alder ved ophør af screening	Tilstand	Evidensgrad*
Klinisk undersøgelse: Hos børn særlig opmærksomhed på tegn på virilisering eller tidlig pubertet. Hos børn og voksne: Måling af BT. Undersøgelse for BCC indenfor strålingsfelt, hos patienter, som tidligere er strålebehandlet.	Hver 6. måned	Fødsel	17 år		Moderat
	Årligt	18 år	-		Moderat
MR af hele kroppen uden gadoliniumkontrast	Årligt	Fødsel	-	Høj cancerrisiko TP53-variant** eller patient tidligere behandlet med kemoterapi eller strålebehandling	Moderat
		18 år	-		Stærk
Bryst MR	Årligt	20 år	65 år		Stærk
Hjerne MR***	Årligt	Fødsel	18 år	Høj kræftrisiko TP53-variant	Moderat
		18 år	50 år		Moderat
Abdominal ultralyd	Hver 6. måned	Fødsel	18 år		Stærk
Urin steroider	Hver 6. måned	Fødsel	18 år	Hvis abdominal ultralyd ikke giver en korrekt billeddannelse af binyrerne	Svag
Koloskopi***	Hvert 5. år	18 år	-	Kun hvis bæreren har modtaget abdominal strålebehandling i forbindelse med tidligere kræftsygdom, eller ved familiær forekomst af kolorektal-cancer, som indikerer øget risiko.	Svag

*Graderingen er baseret på publicerede artikler og ekspertkonsensus.

**En germline sygdomsdisponerende TP53-variant bør betragtes som "højrisiko", hvis indekstilfældet har udviklet en børnekræft; eller børnekræft er blevet observeret i familien; eller denne variant er allerede blevet påvist i andre familier med børnekræft; eller denne variant svarer til en dominant-negativ missense-variant.

***Den første scanning skal udføres med I.V. Gadolinium kontrast; hos børn bør hjerne-MR veksles med Helkrops-MR, så hjernen afbildes mindst hver 6. måned.

Overvågningsprotokol

TIL BÆRERE AF GERMLINE SYGDOMSDISPONERENDE TP53-VARIANTER

Denne retningslinje er udarbejdet ud fra den bedst tilgængelige videnskabelige dokumentation og konsensus blandt førende eksperter på dette område. Retningslinjen opdateres løbende i henhold til ny viden.

Forventningen er, at klinikere vil følge denne retningslinje, medmindre der er tvungende kliniske årsager til afvigelse ved håndtering af en patient.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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



www.genturis.eu