

FELÜGYELETI PROTOKOLL CSÍRAVONAL-BETEGSÉGET OKOZÓ TP53 VARIÁNSOK HORDOZÓIBAN

Vizsga	Periodikáság	Kezdési kor	Kor a végéig	Feltétel	Bizonyíték*
Klinikai vizsgálat gyermekeknél, különös tekintettel a virilizáció vagy a korai pubertás jeleire, valamint a vérnyomás mérésére, valamint sugárkezelésben részesült betegeknél a bazális sejt karcinómák előfordulására a sugárterápia területén	6 havonta	Születés	17 év		Mérsékelt
	Évi	18 év	-		Mérsékelt
Teljes test MRI gadolínium-javitás nélkül	Évi	Születés	-	Magas rákkockázatú TP53 variáns** vagy korábban kemoterápiával vagy radioterápiával kezelt beteg	Mérsékelt
		18 év	-		Erős
Mell MRI	Évi	20 év	65 év		Erős
Agyi MRI***	Évi	Születés	18 év	Magas rákkockázatú TP53 variáns	Mérsékelt
		18 év	50 év		Mérsékelt
Hasi ultrahang	6 havonta	Születés	18 év		Erős
Vizelet szteroidok	6 havonta	Születés	18 év	Amikor a hasi ultrahang nem teszi lehetővé a mellékvesék megfelelő képalkotását	Gyenge
kolonoszkópia***	5 évente	18 év	-	Csak akkor, ha a hordozó hasi sugárkezelésben részesült egy korábbi rák kezelésére, vagy ha a családi anamnéziszben vastagbél-daganat szerepel, ami fokozott genetikai kockázatra utal.	Gyenge

*Ez az osztályozás publikált cikkeken és szakértői konszenzuson alapul.

A csíravonal-betegséget okozó TP53 variánst „nagy kockázatúnak” kell tekinteni, ha az indexes esetben gyermekkori rák alakult ki; vagy gyermekkori rákos megbetegedéseket figyeltek meg a családon belül; vagy ezt a változatot más, gyermekkori rákos megbetegedésben szenvedő családokban már kimutatták; vagy ez a változat egy domináns-negatív missense variánsnak felel meg. *Az első vizsgálatot I.V. Gadolínium fokozás; gyermekeknél az agyi MRI-t fel kell váltani a teljes test MRI-vel, hogy az agyról legalább 6 havonta kerüljön képfelvétel.

FELÜGYELETI PROTOKOLL CSÍRAVONAL-BETEGSÉGET OKOZÓ TP53 VARIÁNSOK HORDOZÓIBAN

Ez az iránymutatás a rendelkezésre álló legjobb bizonyítékok és az e terület szakértőinek konszenzusa alapján készült, és rendszeresen frissítik, hogy tükrözze a bizonyítékok változásait

Az elvárás az, hogy a klinikusok betartsák ezt az iránymutatást, hacsak nincs olyan kényszerítő klinikai ok, amely az adott betegre jellemző, hogy ne tegye.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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



www.genturis.eu