

## PROTOKÓŁ NADZORU U NOSICIELI MUTACJI GERMINALNYCH W GENIE TP53

Badanie	Częstość	Wiek rozpoczęcia	Wiek zakończenia	Zastrzeżenia	Siła zaleceń*
Badanie kliniczne ze zwróceniem szczególnej uwagi na objawy wrylizacji lub wczesnego dojrzewania oraz pomiar ciśnienia krwi u dzieci, a u pacjentów poddanych radioterapii na występowanie raka podstawnokomórkowego w obrębie pola radioterapii	Co 6 miesięcy	Od urodzenia	17 rok życia		Umiarkowane
	Corocznie	18 rok życia	-		Umiarkowane
Rezonans magnetyczny całego ciała bez kontrastu	Corocznie	Od urodzenia	-	Wariant TP53** o wysokim ryzyku raka lub pacjent wcześniej leczony chemioterapią lub radioterapią	Umiarkowane
		18 rok życia	-		Silne
MRI piersi	Corocznie	20 rok życia	65 rok życia		Silne
MRI mózgu***	Corocznie	Od urodzenia	18 rok życia	Wariant TP53 o wysokim ryzyku nowotworzenia	Umiarkowane
		18 rok życia	50 rok życia		Umiarkowane
USG jamy brzusznej	Co 6 miesięcy	Od urodzenia	18 rok życia		Silne
Profil steroidowy w moczu	Co 6 miesięcy	Od urodzenia	18 rok życia	Gdy USG jamy brzusznej nie pozwala na prawidłowe obrazowanie nadnerczy	Słabe
Kolonoskopia***	Co 5 lat	18 rok życia	-	Tylko jeśli nosiciel był poddawany radioterapii jamy brzusznej w celu leczenia nowotworu lub jeśli w wywiadzie rodzinnym występują guzy jelita grubego sugerujące zwiększone ryzyko genetyczne	Słabe

\*Ta ocena opiera się na opublikowanych artykułach i porozumieniu ekspertów.

\*\*Warianty TP53 należy uznać za „wysokiego ryzyka”, jeśli u pacjenta został rozpoznany nowotwór wieku dziecięcego; lub w jego rodzinie występowały przypadki nowotworów dziecięcych; lub ten wariant został już wykryty w innych rodzinach z nowotworami wieku dziecięcego; lub ten wariant odpowiada dominującemu negatywnemu wariantowi zmiany typu missense. \*\*\*Pierwsze MRI powinno odbyć się dożylnym podaniem kontrastu - gadolinem; u dzieci rezonans magnetyczny mózgu powinien być wykonywany naprzemiennie z rezonansem magnetycznym całego ciała, tak aby obrazować mózg co najmniej co 6 miesięcy.

# PROTOKÓŁ NADZORU U NOSICIELI MUTACJI GERMINALNYCH W GENIE TP53

Niniejsze wytyczne zostały opracowane na podstawie najlepszych dostępnych dowodów oraz konsensusu ekspertów w tej dziedzinie i są regularnie aktualizowane w celu odzwierciedlenia zmian w pojawiających się doniesieniach.

Oczekuje się, że klinicyści będą postępować zgodnie z tymi wytycznymi, chyba że istnieje przekonujący powód kliniczny specyficzny dla danego pacjenta, aby tego nie robić.



**European  
Reference  
Network**

for rare or low prevalence  
complex diseases

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



[www.genturis.eu](http://www.genturis.eu)