

ÖVERVAKNINGSPROTOKOLL HOS BÄRARE AV TP53-VARIANTER SOM ORSAKAR KÖNSCELLER

Klinisk undersökning	Intervall	Startålder	Slutålder	Tillstånd	Evidens*
Klinisk undersökning med, hos barn, särskild uppmärksamhet på tecken på virilisering eller tidig pubertet och mätning av blodtryck och, hos patienter som fått strålbehandling, på förekomst av basalcellscancer inom strålterapiområdet	Var 6:e månad	Födelse	17 år		Måttlig
	Årlig	18 år	-		Måttlig
Helkropp-MR utan gadolinium kontrast	Årlig	Födelse	-	TP53-variant med hög cancerrisk** eller patient som tidigare behandlats med kemoterapi eller strålbehandling	Måttlig
		18 år	-		Stark
Bröst MRI	Årlig	20 år	65 år		Stark
Hjärn-MR***	Årlig	Födelse	18 år	TP53-variant med hög cancerrisk	Måttlig
		18 år	50 år		Måttlig
Abdominellt ultraljud	Var 6:e månad	Födelse	18 år		Stark
Urinsteroider	Var 6:e månad	Födelse	18 år	När abdominellt ultraljud inte ger en godtagbar bedömning av binjurarna	Svag
Koloskopi***	Vart 5:e år	18 år	-	Endast om bäraren fått bukstrålbehandling i samband med behandling av en tidigare cancer eller om det finns en familjehistoria av kolorektala tumörer som tyder på en ökad genetisk risk	Svag

*Denna evidensgradering baseras på publicerade artiklar och expertkonsensus.

**En medfödd TP53-variant bör betraktas som "högrisk" om indexfallet har utvecklat en barmcancer; eller om barmcancer har observerats i familjen; eller om denna variant redan upptäckts i andra familjer med barmcancer; eller om denna variant är en dominant-negativ missense-variant.

***Den första screeningen bör utföras med i.v. Gadolinium kontrast; hos barn bör hjärn-MR alternera med Helkropp-MR, så att hjärnan avbildas minst var sjätte månad.

ÖVERVAKNINGSPROTOKOLL HOS BÄRARE AV TP53- VARIANTER SOM ORSAKAR KÖNSCELLER

Dessa rekommendationer är baserade på bästa tillgängliga evidens och utgör ett konsensus från experter inom området. De uppdateras regelbundet och anpassas på så sätt till nya data och evidens.

Vår förhoppning är att läkare kommer att rekommendera patienter kontroller i enighet med dessa riktlinjer, såvida speciella kliniska skäl inte föreligger.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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



www.genturis.eu