

PROTOKOL SPREMLJANJA ZA NOSILCE ZARODNIH PATOGENIH/VERJETNO PATOGENIH RAZLIČIČ V GENU TP53

Preiskava	Interval	Starost ob pričetku spremljanja	Starost ob zaključku spremljanja	Pogoj	Dokazi*
Klinični pregled (s posebno pozornostjo na znake virilizacije ali zgodnje pubertete in merjenje krvnega tlaka pri otrocih; ter s posebno pozornostjo na pojav bazalnoceličnega karcinoma v obsevalnem polju pri posameznikih, ki so bili zdravljeni z radioterapijo)	Vsakah 6 mesecev	Rojstvo	17 let		Zmerni
	Letno	18 let	-		Zmerni
Magnetnoresonančno slikanje (MRI) celega telesa brez kontrasta (gadolinija)	Letno	Rojstvo	-	Različica v genu TP53 z visoko ogroženostjo za nastanek raka** ali posameznik, ki je bil predhodno zdravljen s kemoterapijo ali radioterapijo	Zmerni
		18 let	-		Močni
MRI dojke	Letno	20 let	65 let		Močni
MRI možganov***	Letno	Rojstvo	18 let	Različica v genu TP53 z visoko ogroženostjo za nastanek raka	Zmerni
		18 let	50 let		Zmerni
Ultrazvočni pregled trebuha	Vsakah 6 mesecev	Rojstvo	18 let		Močni
Steroidi v urinu	Vsakah 6 mesecev	Rojstvo	18 let	Kadar ultrazvočna preiskava trebušne votline ne omogoči ustreznega pregleda nadledvičnih žlez	Šibki
Kolonoskopija	Vsakah 5 let	18 let	-	Samo, če je nosilec prejel radioterapijo v predelu trebušne votline za zdravljenje predhodnega raka ali v primeru družinske anamneze raka debelega črevesa in/ali danke, ki kaže na povečano genetsko ogroženost	Šibki

*Ta ocena temelji na objavljeni literaturi in strokovnih priporočilih.

**Zarodno patogeno/verjetno patogeno različico v genu TP53 je treba obravnavati kot »različico z visoko ogroženostjo,« če se je pri prvi testirani osebi v družini razvil rak v otroštvu; ali so v družini znani raki v otroštvu; ali je bila ta različica opisana v drugih družinah z znanim rakom v otroštvu; ali gre za nesmiselno (missense) različico z dominantno-negativnim učinkom.

***Prvo slikanje je treba opraviti z intravensko danim kontrastom (gadolinijem); pri otrocih naj se MRI možganov izmenjuje z MRI slikanjem celega telesa, tako da se možgane slika vsaj vsakah 6 mesecev.

PROTOKOL SPREMLJANJA ZA NOSILCE ZARODNIH PATOGENIH / VERJETNO PATOGENIH RAZLIČIC V GENU TP53

Priporočila za spremljanje posameznikov s švanomatozo temeljijo na najnovejših razpoložljivih dokazih iz znanstvene literature in priporočilih strokovnjakov ter se skladno z novostmi na področju švanomatoz redno posodablja.

Zdravnik specialist naj upošteva priporočila za spremljanje bolnikov s švanomatozami, razen v primeru, ko klinični potek bolezni posameznika zahteva individualno prilagoditev programa spremljanja.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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



www.genturis.eu