

SHRNUTÍ DOPORUČENÍ: SLEDOVACÍ PROTOKOL U PŘENAŠEČŮ ZÁRODEČNÝCH VARIANT TP53 ZPŮSOBUJÍCÍCH ONEMOCNĚNÍ

Vyšetření	Periodicita	Věk začátku	Věk konce	Stav	Síla důkazů*
Klinické vyšetření se zvláštní pozorností u dětí na známky virilizace nebo časně puberty a měření krevního tlaku a u pacientů, kteří podstoupili radioterapii, na výskyt bazaliomů v oblasti radioterapie	Každých 6 měsíců	Narození	17 let		Mírná
	Roční	18 let	-		Mírná
Celotělová MRI bez užití gadolinia	Roční	Narození	-	Varianta TP53** s vysokým rizikem nádorů nebo pacient dříve léčený chemoterapií nebo radioterapií	Mírná
		18 let	-		Silná
MRI prsou	Roční	20 let	65 let		Silná
MRI mozku***	Roční	Narození	18 let	Varianta TP53 s vysokým rizikem nádorů	Mírná
		18 let	50 let		Mírná
Ultrazvuk břicha	Každých 6 měsíců	Narození	18 let		Silná
Steroidy v moči	Každých 6 měsíců	Narození	18 let	Pokud ultrazvuk břicha neumožňuje správné zobrazení nadledvinek	Slabá
Kolonoskopie***	Každých 5 let	18 let	-	Pouze v případech, že nosič podstoupil radioterapii břicha k léčbě předchozího nádoru nebo pokud se v rodinné anamnéze vyskytly kolorektální nádory svědčící pro zvýšené genetické riziko.	Slabá

*Toto hodnocení je založeno na publikovaných článcích a shodě odborníků.

**Varianta TP53 způsobující zárodečné onemocnění by měla být považována za „vysoce rizikovou“, pokud se u indexového případu vyvinulo dětské nádorové onemocnění; nebo byly v rodině pozorovány dětské nádory; nebo tato varianta již byla zjištěna v jiných rodinách s dětskými nádory; nebo tato varianta odpovídá dominantně-negativní missense variantě.

***První skenování by mělo být provedeno pomocí i.v. použití gadolinia; u dětí by se MRI mozku měla střídát s celotělovou MRI, aby se mozek zobrazoval alespoň každých 6 měsíců.

SHRNUTÍ DOPORUČENÍ

SLEDOVACÍ PROTOKOL U PŘENAŠEČŮ ZÁRODEČNÝCH VARIANT TP53 ZPŮSOBUJÍCÍCH ONEMOCNĚNÍ

Tato doporučení byla sepsána dle nejlepších dostupných údajů a konsensu odborníků v této oblasti a jsou pravidelně aktualizována, aby odrážela změny v důkazech.

Očekává se, že lékaři se budou těmito pokyny řídit, pokud neexistuje přesvědčivý klinický důvod specifický pro jednotlivého pacienta, který to neumožňuje.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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



www.genturis.eu