

JÄLGIMISPROTOKOLL TP53 IDULIINI HAIGUSSEOSELISTE VARIANTIDE KANDJATEL

Kliiniline lähenemine	Sagedus	Jälgimise alustamise vanus	Jälgimise lõpetamise vanus	Seisund	Tõenduspõhisus*
Kliiniline läbivaatus lastel, pöörates erilist tähelepanu virilisatsioonile või varase puberteedi tunnustele ja vererõhu mõõtmisele ning kiiritusravi saanud patsientidel basaarakulise kartsinoomi esinemisele kiiritusravi piirkonnas	Iga 6 kuu tagant	Sünnist	17 aastat		Möödukas
	Iga-aastane	18 aastat	-		Möödukas
Kogu keha MRI ilma gadoliiniumi lisamiseta	Iga-aastane	Sünnist	-	Kõrge vähiriskiga TP53 variant** või patsient, keda on varem ravitud keemia- või kiiritusraviga	Möödukas
		18 aastat	-		Tugev
Breast MRI	Iga-aastane	20 aastat	65 aastat		Tugev
Brain MRI***	Iga-aastane	Sünnist	18 aastat	Kõrge vähiriskiga TP53 variant	Möödukas
		18 aastat	50 aastat		Möödukas
Abdominal ultrasound	Iga 6 kuu tagant	Sünnist	18 aastat		Tugev
Urine steroids	Iga 6 kuu tagant	Sünnist	18 aastat	Kui kõhuõõne ultraheli ei võimalda neerupealiste nõuetekohast uuringut	Nõrk
Colonoscopy***	Iga 5 aasta tagant	18 aastat	-	Ainult juhul, kui kandja sai kõhupiirkonna kiiritusravi varasema kasvaja raviks või kui perekonnas on esinenud kolorektaalseid kasvaja, mis viitavad suurenenud geneetilisele riskile	Nõrk

*See hinnang põhineb avaldatud artiklidel ja ekspertide konsensusel.

** TP53 iduliini haigusseoselist varianti tuleks hinnata „kõrge riskiga“, kui indeks juhtumil on välja kujunenud lapseea kasvaja; või peres on täheldatud lapseea kasvaja; või on see variant juba avastatud teistes laste kasvajatega peredes; või see variant vastab dominant-negatiivsele asendusmuutuse variandile.

***Esimene skanneerimine tuleks läbi viia koos i/v Gadoliiniumiga; lastel peaks aju MRT-d tegema vaheldumisi kogu keha MRT-ga, nii et aju uuritakse vähemalt iga 6 kuu järel.

JÄLGIMISPROTOKOLL TP53 IDULIINI HAIGUSSEOSELISTE VARIANTIDE KANDJATEL

Antud juhend on koostatud parimate olemasolevate tõendite ja selle valdkonna ekspertide konsensuse põhjal ning seda ajakohastatakse regulaarselt, et kajastada kirjanduses toimunud muutusi.

Eeldatakse, et arstid järgivad seda juhendit, välja arvatud juhul, kui konkreetse patsiendi puhul on mõjuv kliiniline põhjus seda mitte teha.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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



www.genturis.eu