

TP53 GERMINATYVINIŲ LIGŲ SUKELIANČIŲ TP53 VARIANTŲ NEŠIOTOJŲ PRIEŽIŪROS PROTOKOLAS

Ištyrimas	Periodiškumas	Pradžios amžius	Amžius iki pabaigos	Būklė	Irodymai*
Vaikų klinikinis tyrimas, ypatingą dėmesį skiriant virilizacijos ar ankstyvo brendimo požymiams ir kraujospūdžio matavimui, o pacientams, kuriems buvo taikoma radioterapija, bazinių ląstelių karcinomų atsiradimui radioterapijos srityje.	Kas 6 mėnesius	Gimdymas	17 metų		Vidutinis
	Metinis	18 metų	-		Vidutinis
Viso kūno MRT be gadolinio papildymo	Metinis	Gimdymas	-	Didelės vėžio rizikos TP53 variantas** arba pacientas, anksčiau gydytas chemoterapija arba radioterapija	Vidutinis
			18 metų		-
Krūtų MRT	Metinis	20 metų	65 metų		Stiprus
Smegenų MRT***	Metinis	Gimdymas	18 metų	Didelės vėžio rizikos TP53 variantas	Vidutinis
			18 metų		50 metų
Pilvo organų ultragarsas	Kas 6 mėnesius	Gimdymas	18 metų		Stiprus
Šlapimo steroidai	Kas 6 mėnesius	Gimdymas	18 metų	Kai pilvo echoskopija neleidžia tinkamai atvaizduoti antinksčių	Silpnas
Kolonoskopija***	Kas 5 metus	18 metų	-	Tik tuo atveju, jei nešiotojui buvo taikytas pilvo spindulinis gydymas ankstesniame vėžiu gydyti arba jei šeimoje buvo gaubtinės ir tiesiosios žarnos navikų, rodančių padidėjusią genetinę riziką.	Silpnas

*Šis įvertinimas pagrįstas paskelbtais straipsniais ir ekspertų sutarimu.

**Geminatyvinis ligą sukeliantis TP53 variantas turėtų būti laikomas „didelės rizikos“, jei probandui pasireiškė vėžys vaikystėje atvejais; ar šeimoje buvo pastebėtas vėžys vaikystėje; arba šis variantas jau nustatytas kitose vaikystės vėžiu sergančiose šeimose; arba šis variantas atitinka dominuojantį-neigiamą missense variantą.

***Pirmasis skenavimas turėtų būti atliktas su I.V. Gadolinio pastiprinimu; vaikams smegenų MRT turėtų būti kaitaliojamas su viso kūno MRT, kad smegenys būtų vaizduojamos bent kas 6 mėnesius.

TP53 GERMINATYVINIŲ LIGŲ SUKELIANČIŲ TP53 VARIANTŲ NEŠIOTOJŲ PRIEŽIŪROS PROTOKOLAS

Šios gairės buvo parengtos remiantis geriausiais turimais įrodymais ir šios srities ekspertų sutarimu ir yra reguliariai atnaujinamos, kad atspindėtų įrodymų pokyčius.

Tikimasi, kad gydytojai laikysis šių gairių, nebent konkrečiam pacientui yra įtikinamų klinikinį priežasčių jų nesilaikyti



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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



www.genturis.eu