

PROTOKOLL TA' SORVELJANZA F'TRASPORTATURI TA' VARJANTI TP53 LI JIKKAWŻAW IL-MARD TAL-LINJA ĠERMINALI

Eżami	Perjodicità	Età biex tibda	Età li tispicċa	Kundizzjoni	Evidenza*
Eżami kliniku bi, fit-tfal, attenzjoni speċifika għal sinjali ta' virilizzazzjoni jew pubertà bikrija u kejl tal-preszjoni tad-demem u, f'pazjenti li rċeview radjoterapija, għall-okkorrenza ta' karcinomi taċ-ċelluli bażali fil-qasam tar-radjoterapija	Kull 6 xhur	Twelid	17 sena		Moderat
	Ta 'kull sena	18 sena	-		Moderat
MRI tal-ġisem kollu mingħajr uzu tal-gadolinju	Ta 'kull sena	Twelid	-	Varjant TP53** ta' riskju għoli ta' kanċer jew pazjent li qabel kien trattat b'kimoterapija jew radjoterapija	Moderat
		18 sena	-		Qawwiya
MRI tas-sider	Ta 'kull sena	20 sena	65 sena		Qawwiya
MRI tal-moħħ***	Ta 'kull sena	Twelid	18 sena	Varjant TP53 ta' riskju għoli ta' kanċer	Moderat
		18 sena	50 sena		Moderat
Ultrasound addominali	Kull 6 xhur	Twelid	18 sena		Qawwiya
Sterojdi tal-awrina	Kull 6 xhur	Twelid	18 sena	Meta l-ultrasound addominali ma jippermettix immaġni xierqa tal-glandoli adrenali	Dgħajfef
Kolonoskopija***	Kull 5 snin	18 sena	-	Biss jekk it-trasportatur irċieva radjoterapija addominali għat-trattament ta' kanċer preċedenti jew jekk ikun hemm storja familjari ta' tumuri tal-kolorektum li tissuggerixxi riskju ġenetiku akbar	Dgħajfef

*Din il-gradazzjoni hija bbażata fuq artikli ppubblikati u konsens esperti.

**Varjant TP53 li jikkawża mard tal-linja ġeminali għandu jitqies bħala "riskju għoli" jekk il-każ indiċi żviluppa kanċer fit-tfal; jew kanċer fit-tfulija gew osservati fi ħdan il-familja; jew dan il-varjant diġà gie skopert f'familji oħra b'kanċer tat-tfal; jew dan il-varjant jikkorrispondi għal varjant missense dominanti negattiv.

***L-ewwel skan għandu jsir bl'uzu tal-gadolinju; fit-tfal, l-MRI tal-moħħ għandu jalterna mal-MRI tal-Ġisem shiħ, sabiex il-moħħ jingħata immaġni mill-inqas kull 6 xhur.

PROTOKOLL TA' SORVELJANZA F'TRASPORTATURI TA' VARJANTI TP53 LI JIKKAWŻAW IL-MARD TAL-LINJA ĠERMINALI

Din il-linja gwida ġiet meħuda mill-aqwa evidenza disponibbli u l-qbil ta' esperti f'dan il-qasam u hija a ġgornata regolarment biex tirrifletti bidliet fl-evidenza

L-istennija hija li l-kliniċisti jsegwu din il-linja gwida, sakemm ma jkunx hemm xi raġuni klinika konvinċenti speċi ka għal pazjent individwali li ma jagħmilx da.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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



www.genturis.eu