

Anbefalt kontrollopplegg for bærere av sykdomsgivende germline TP53-genfeil

| Kontrollopplegg | Intervall | Alder for oppstart | Alder ved slutt | Tilstand/ulike situasjoner | Grad av evidens* |
|--|---------------|--------------------|-----------------|--|------------------|
| Klinisk undersøkelse med fokus på - tegn til virilisering eller tidlig pubertet - måling av blodtrykk - Hos pasienter som har fått strålebehandling: mulige basaliomer i strålebehandlingsfeltet | Hver 6. måned | Nyfødt | 17 år | | Moderat |
| | Årlig | 18 år | - | | Moderat |
| Helkropps-MR uten gadolinium kontrast | Årlig | Nyfødt | - | Høyrisiko TP53-variant** eller pasient tidligere behandlet med kjemoterapi eller strålebehandling | Moderat |
| | | 18 år | - | | Sterk |
| Bryst MR | Årlig | 20 år | 65 år | | Sterk |
| Hjerne MR*** | Årlig | Nyfødt | 18 år | Høyrisiko TP53-variant | Moderat |
| | | 18 år | 50 år | | Moderat |
| Abdominal ultralyd | Hver 6. måned | Nyfødt | 18 år | | Sterk |
| Urin steroider | Hver 6. måned | Nyfødt | 18 år | Når abdominal ultralyd ikke gir tilfredsstillende bilde av binyrene | Svak |
| Koloskopi*** | Hvert 5. år | 18 år | - | Kun hvis personen tidligere har fått abdominal strålebehandling grunnet kreftsykdom eller hvis det er en familiehistorie med kolorektale svulster som tyder på økt genetisk risiko | Svak |

*Grad av evidens er basert på publiserte artikler og ekspertkonsensus.

**En sykdomsgivende germline TP53-genfeil bør betraktes som "høyrisiko" hvis indeks-pasient har fått påvist barmekreft, eller ved kjent barmekreft i familien, eller at varianten er påvist hos andre i familier med barmekreft, eller at varianten tilsvarer en dominant-negativ missense-variant.

***Den første undersøkelsen bør utføres med i.v. gadolinium kontrast. Hos barn bør hjemme-MR alternere med helkropps-MR, slik at hjernen avbildes minst hver 6. måned.

Overvåkingsprotokoll

Li-Fraumeni og arvelig TP53-relatert kreft (hTP53rc) syndromer

Denne retningslinjen er basert på best tilgjengelig forskningsbasert dokumentasjon og konsensus fra eksperter på dette feltet, og oppdateres jevnlig for å gjenspeile endringer i dokumentasjonen.

Forventningen er at klinikere vil følge denne retningslinjen, med mindre det foreligger individuelle tungtveiende kliniske grunner for å la være



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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



www.genturis.eu