

# PROTOCOLO DE VIGILANCIA EN PORTADORES DE VARIANTES PATOGENICAS EN TP53 EN LÍNEA GERMINAL

Examen	Periodicidad	Edad para empezar	Edad para terminar	Condición	Evidencia*
Examen clínico, en niños, con atención específica a los signos de virilización o pubertad temprana, control de la presión arterial y, en pacientes que recibieron radioterapia, vigilancia de la posible aparición de carcinomas basocelulares en el campo de la radioterapia	Cada 6 meses	Nacimiento	17 años		Moderado
	Anual	18 años	-		Moderado
Resonancia magnética (RM) de cuerpo entero sin realce con gadolinio	Anual	Nacimiento	-	Variante TP53 de alto riesgo de cáncer** o paciente previamente tratado con quimioterapia o radioterapia	Moderado
		18 años	-		Fuerte
RM de mama	Anual	20 años	65 años		Fuerte
RM cerebral***	Anual	Nacimiento	18 años	Variante TP53 de alto riesgo de cáncer	Moderado
		18 años	50 años		Moderado
Ecografía abdominal	Cada 6 meses	Nacimiento	18 años		Fuerte
esteroides en la orina	Cada 6 meses	Nacimiento	18 años	Cuando la ecografía abdominal no permite obtener una imagen adecuada de las glándulas suprarrenales	Débil
Colonoscopia***	Cada 5 años	18 años	-	Sólo si el portador recibió radioterapia abdominal para el tratamiento de un cáncer previo o si hay antecedentes familiares de tumores colorrectales que sugieran un mayor riesgo genético	Débil

\*Esta calificación se basa en artículos publicados y consenso de expertos.

\*\*Una variante patogénica en TP53 en línea germinal se debe considerar como de "alto riesgo" si el caso índice ha desarrollado un cáncer infantil; o se han observado cánceres infantiles dentro de la familia; o esta variante ya ha sido detectada en otras familias con cánceres infantiles; o esta variante corresponde a una variante missense dominante-negativa.

\*\*\*La primera exploración debe realizarse con contraste de gadolinio endovenoso; en los niños, la resonancia magnética del cerebro debe alternarse con la resonancia magnética de cuerpo entero, de modo que se tomen imágenes del cerebro al menos cada 6 meses.

# PROTOCOLO DE VIGILANCIA EN PORTADORES DE VARIANTES PATOGENICAS EN TP53 EN LÍNEA GERMINAL

Esta guía se ha elaborado a partir de la mejor evidencia disponible y el consenso de expertos en esta área y se actualizará periódicamente para reflejar los cambios en la evidencia

Es esperable que los médicos sigan esta guía, a menos que exista una razón clínica convincente específica para un paciente individual que indique un seguimiento diferente



**European  
Reference  
Network**

for rare or low prevalence  
complex diseases

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



[www.genturis.eu](http://www.genturis.eu)