

PROTOCOLE DE SURVEILLANCE DES PATIENTS PORTEURS D'UN VARIANT CONSTITUTIONNEL CAUSAL DE TP53

Examen	Fréquence	Âge de début	Âge de fin	Condition	Niveau de preuve scientifique*
Examen clinique, chez l'enfant, avec une attention particulière en regard des signes de virilisation ou de puberté précoce et mesure de la tension artérielle, et, chez les patients traités par radiothérapie à l'apparition d'un carcinome basocellulaire dans le champ d'irradiation	Tous les 6 mois	Dès la naissance	17 ans		Modéré
	Tous les ans	18 ans	-		Modéré
IRM corps entier sans injection de gadolinium	Tous les ans	Dès la naissance	-	Variant TP53 à haut risque de cancer** ou patient préalablement traité par chimiothérapie ou radiothérapie	Modéré
		18 ans	-		Fort
IRM mammaire	Tous les ans	20 ans	65 ans		Fort
IRM cérébrale***	Tous les ans	Dès la naissance	18 ans	Variant TP53 à haut risque de cancer	Modéré
		18 ans	50 ans		Modéré
Echographie abdominale	Tous les 6 mois	Dès la naissance	18 ans		Fort
Stéroïdes urinaires	Tous les 6 mois	Dès la naissance	18 ans	Lorsque l'échographie abdominale ne permet pas une image satisfaisante de la glande surrénale	Faible
Coloscopie***	Tous les 5 ans	18 ans	-	Exclusivement si le porteur a reçu de la radiothérapie pour le traitement d'un précédent cancer ou s'il existe une histoire familiale de tumeurs colorectales laissant suspecter un risque génétique augmenté	Faible

*Cette recommandation est basée sur des publications d'articles scientifiques ainsi que des consensus d'expert.

**Un variant causal de TP53 doit être considéré à « haut risque » si le cas index a développé un cancer à l'âge pédiatrique ; ou si il existe un antécédent familial de cancer pédiatrique ; ou si c e variant a déjà été détecté dans une autre famille où des cas de cancers pédiatriques sont connus ; ou si le variant correspond à un variant à effet dominant négatif.

***La première IRM doit être réalisée avec injection intraveineuse de Gadolinium ; pour les enfants, l'IRM cérébrale doit être réalisée en alternance avec l'IRM corps entier, permettant ainsi l'obtention d'une imagerie cérébrale tous les 6 mois.

PROTOCOLE DE SURVEILLANCE DES PATIENTS PORTEURS D'UN VARIANT CONSTITUTIONNEL CAUSAL DE TP53

Ces recommandations sont basées sur les meilleures preuves disponibles et sur le consensus d'experts dans ce domaine. Elles sont régulièrement mises à jour en fonction de l'avancée des connaissances.

L'objectif est que les cliniciens suivent ces recommandations, sauf raison clinique impérieuse spécifique de ne pas le faire pour un patient.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

Network
Genetic Tumour Risk
Syndromes (ERN GENTURIS)



www.genturis.eu