

ΠΡΩΤΟΚΟΛΛΟ ΕΠΙΤΗΡΗΣΗΣ ΣΕ ΦΟΡΕΙΣ ΠΑΘΟΓΟΝΩΝ ΠΑΡΑΛΛΑΓΩΝ ΤΟΥ TP53

Εξέταση	Περιοδικότητα	Ηλικία για έναρξη	Ηλικία μέχρι το τέλος	Κατάσταση	Ενδειξεις*
Κλινική εξέταση με, σε παιδιά, ιδιαίτερη προσοχή στα σημεία αρρενοποίησης ή πρώιμης εφηβείας και μέτρηση της αρτηριακής πίεσης και, σε ασθενείς που έλαβαν ακτινοθεραπεία, στην εμφάνιση βασικοκυτταρικών καρκινωμάτων εντός του πεδίου ακτινοθεραπείας	Κάθε 6 μήνες	Γέννηση	17 χρόνια		Μέτριες
	Ετήσια	18 χρόνια	-		Μέτριες
Μαγνητική τομογραφία όλου του σώματος χωρίς σκιαγραφική ενίσχυση γαδολίνιου	Ετήσια	Γέννηση	-	Παραλλαγή TP53 υψηλού κινδύνου** ή ασθενής που είχε υποβληθεί προηγουμένως σε χημειοθεραπεία ή ακτινοθεραπεία	Μέτριες
		18 χρόνια	-		Ισχυρές
Μαγνητική τομογραφία μαστού	Ετήσια	20 χρόνια	65 χρόνια		Ισχυρές
Μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου***	Ετήσια	Γέννηση	18 χρόνια	Παραλλαγή TP53 υψηλού κινδύνου για καρκίνο	Μέτριες
		18 χρόνια	50 χρόνια		Μέτριες
Υπερηχογράφημα κοιλίας	Κάθε 6 μήνες	Γέννηση	18 χρόνια		Ισχυρές
Στεροειδή ούρων	Κάθε 6 μήνες	Γέννηση	18 χρόνια	Όταν το υπερηχογράφημα κοιλίας δεν επιτρέπει τη σωστή απεικόνιση των επινεφριδίων	Αδύναμες
Κολοноσκόπηση***	Κάθε 5 χρόνια	18 χρόνια	-	Μόνο εάν ο φορέας έλαβε ακτινοθεραπεία κοιλίας για τη θεραπεία προηγούμενου καρκίνου ή εάν υπάρχει οικογενειακό ιστορικό όγκων του παχέος εντέρου που υποδηλώνει αυξημένο γενετικό κίνδυνο	Αδύναμες

*Αυτή η βαθμολόγηση βασίζεται σε δημοσιευμένα άρθρα και τη συμφωνία των ειδικών.

**Μια κληρονομική παθολογία παραλλαγής του TP53 θα πρέπει να θεωρείται ως "υψηλού κινδύνου" εάν ο φορέας έχει αναπτύξει καρκίνο στην παιδική ηλικία ή έχουν παρατηρηθεί καρκίνοι παιδικής ηλικίας εντός της οικογένειας ή αυτή η παραλλαγή έχει ήδη ανιχνευθεί σε άλλες οικογένειες με καρκίνους παιδικής ηλικίας ή αυτή η παραλλαγή αντιστοιχεί σε μετάλλαξη με επικρατή αρνητική δράση.

***Η πρώτη σάρωση θα πρέπει να γίνει με σκιαγραφική ενίσχυση γαδολίνιου; στα παιδιά, η μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου θα πρέπει να εναλλάσσεται με τη μαγνητική τομογραφία ολόκληρου του σώματος, έτσι ώστε ο εγκέφαλος να απεικονίζεται τουλάχιστον κάθε 6 μήνες.

ΠΡΩΤΟΚΟΛΛΟ ΕΠΙΤΗΡΗΣΗΣ ΣΕ ΦΟΡΕΙΣ ΠΑΘΟΓΟΝΩΝ ΠΑΡΑΛΛΑΓΩΝ ΤΟΥ TP53

Αυτές οι κατευθυντήριες οδηγίες έχουν συγκροτηθεί από τα καλύτερα διαθέσιμα δεδομένα και τη συμφωνία των ειδικών σε αυτόν τον τομέα και ενημερώνονται τακτικά για να αντικατοπτρίζουν τις αλλαγές στα δεδομένα.

Η προσδοκία είναι ότι οι κλινικοί γιατροί θα ακολουθήσουν αυτές τις κατευθυντήριες οδηγίες, εκτός εάν υπάρχει επιτακτική κλινική αντένδειξη για συγκεκριμένους ασθενείς .



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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



www.genturis.eu