

## PROTOCOLLO DI SORVEGLIANZA NEI PORTATORI DI VARIANTI CAUSATIVE GERMINALI DI TP53

Esame	Periodicità	Età d'inizio	Età in cui sospendere	Condizione per effettuare l'esame	Evidenza*
Esame clinico, con attenzione specifica a segni di virilizzazione o pubertà precoce e misurazione della pressione sanguigna in età pediatrica, e, nei pazienti sottoposti a radioterapia, all'insorgenza di carcinomi basocellulari nel campo di irradiazione	Ogni 6 mesi	Nascita	17 anni		Moderata
	Annuale	18 anni	-		Moderata
Risonanza total body senza uso di gadolinio	Annuale	Nascita	-	Variante TP53 associata ad alto rischio di cancro** o paziente precedentemente trattato con chemioterapia o radioterapia	Moderata
		18 anni	-		Forte
Risonanza magnetica mammaria	Annuale	20 anni	65 anni		Forte
Risonanza magnetica cerebrale***	Annuale	Nascita	18 anni	Variante TP53 associata ad alto rischio di cancro	Moderata
		18 anni	50 anni		Moderata
Ecografia addominale	Ogni 6 mesi	Nascita	18 anni		Forte
Dosaggio steroidi urinari	Ogni 6 mesi	Nascita	18 anni	Quando l'ecografia addominale non consente una corretta visualizzazione delle ghiandole surrenali	Debole
Colonscopia***	Ogni 5 anni	18 anni	-	Solo se il paziente è stato sottoposto a radioterapia addominale per trattare un precedente tumore o se c'è storia familiare di tumori del colon-retto indicativa di aumento del rischio	Debole

\*Questa valutazione si basa su dati della letteratura scientifica e sul consenso di esperti.

\*\*Una variante causativa di TP53 dovrebbe essere considerata "ad alto rischio" se il caso indice ha sviluppato neoplasia in età pediatrica; o se sono stati osservati tumori pediatrici all'interno della famiglia; oppure se è già stata descritta in altre famiglie con tumori pediatrici; o ancora se si tratta di una variante missenso con effetto dominante negativo.

\*\*\*La prima scansione dovrebbe essere condotta con contrasto utilizzando gadolinio e.v.; nei bambini, la risonanza magnetica cerebrale dovrebbe essere alternata a risonanza magnetica total body, in modo che l'encefalo sia controllato almeno ogni 6 mesi.

# PROTOCOLLO DI SORVEGLIANZA NEI PORTATORI DI VARIANTI CAUSATIVE GERMINALI DI TP53

Queste linee guida sono state redatte sulla base delle migliori evidenze disponibili e del consenso di esperti del settore, e vengono regolarmente aggiornate alla luce di nuove acquisizioni scientifiche

Ci si attende che i medici seguano queste linee guida, a meno che non vi siano motivazioni cliniche convincenti che inducano a fare altrimenti per singoli casi specifici.



**European  
Reference  
Network**

for rare or low prevalence  
complex diseases

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



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