

NOVĒROŠANAS PROTOKOLS DZIMUMŠŪNU PATOGĒNU TP53 VARIANTU NESĒJIEM

Izmeklēšana	Periodiskums	Vecums, kad jāsāk	Vecums, kad jābeidz	Stāvoklis	Pierādījumi*
Kliniskā izmeklēšana bērniem, īpašu uzmanību pievēršot virilizācijas vai agrinas pubertātes pazīmēm un asinsspiediena mērīšanai, un pacientiem, kuri saņēma staru terapiju, bazālo šūnu karcinomu rašanās staru terapijas izmantošanas vietā	Ik pēc 6 mēnešiem	Dzimšana	17 gadi		Mērens
	Katru gadu	18 gadi	-		Mērens
Visa ķermeņa MRI bez gadolinija izmantošanas	Katru gadu	Dzimšana	-	Augsta vēža riska TP53 variants** vai pacients, kas iepriekš ārstēts ar ķīmijterapiju vai staru terapiju	Mērens
		18 gadi	-		Spēcīgs
Krūšu MRI	Katru gadu	20 gadi	65 gadi		Spēcīgs
Smadzeņu MRI***	Katru gadu	Dzimšana	18 gadi	Augsta vēža riska TP53 variants	Mērens
		18 gadi	50 gadi		Mērens
Vēdera dobuma ultrasonogrāfija	Ik pēc 6 mēnešiem	Dzimšana	18 gadi		Spēcīgs
Urīna steroidi	Ik pēc 6 mēnešiem	Dzimšana	18 gadi	Ja vēdera dobuma ultrasonogrāfijas laikā grūti vizualizēt virsnieres	Vāja
Kolonoskopija***	Ik pēc 5 gadiem	18 gadi	-	Tikai tad, ja nēsātājs ir saņēmis vēdera dobuma staru terapiju iepriekšēja vēža kolorektālie audzēji, kas liecina par paaugstinātu ģenētisko risku.	Vāja

*Šī vērtēšana ir balstīta uz publicētajiem rakstiem un ekspertu pieredzi.

**Dzimumšūnu patogēnais TP53 variants jāuzskata par "augsta riska" variantu, ja probandam ir attīstījies vēzis bērnībā; vai ģimenē ir novēroti vēža gadījumi bērnībā; vai šis variants jau ir konstatēts citās ģimenēs ar vēžiem bērniem; vai šis variants atbilst dominējošam-negatīvam missense variantam.

***Pirmā skenēšana jāveic ar I.V. Gadolinija izmantošanu; bērniem smadzeņu MRI ir jākombinē ar visa ķermeņa MRI, lai smadzenes tiktu izmeklētas vismaz reizi 6 mēnešos.

NOVĒROŠANAS PROTOKOLS DZIMUMŠŪNU PATOGĒNU TP53 VARIANTU NESĒJIEM

Šīs vadlīnijas ir izstrādātas, pamatojoties uz labākajiem pieejamajiem pierādījumiem un ekspertu pieredzi šajā jomā, un tās regulāri atjaunina, lai atspoguļotu pierādījumu izmaiņas

Sagaidāms, ka ārsti ievēros šīs vadlīnijas, ja vien konkrētam pacientam nav p ārlicinošu klīnisku iemeslu, lai to nedarītu.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

Network
Genetic Tumour Risk
Syndromes (ERN GENTURIS)



www.genturis.eu