

SURVEILLANCEPROTOCOL BIJ DRAGERS VAN KIEMBAAN-ZIEKTEVEROORZAKENDE TP53-VARIANTEN

Onderzoek	Interval / frequentie	Start leeftijd	Stop leeftijd	Voorwaarde	Sterkte van de aanbeveling*
Klinisch onderzoek. Specifieke aandacht voor tekenen van virilisatie of vroege puberteit en bloeddrukmeting bij kinderen en met specifieke aandacht voor het optreden van basaalcelcarcinomen binnen het radiotherapieveld bij patiënten die radiotherapie kregen.	Elke 6 maanden	Geboorte	17 jaar		Matig
	Jaarlijks	18 jaar	-		Matig
MRI van het hele lichaam zonder gadoliniumcontrast	Jaarlijks	Geboorte	-	Hoog kankerrisico TP53-variant** of patiënt eerder behandeld met chemotherapie of radiotherapie	Matig
		18 jaar	-		Sterk
MRI van de borst	Jaarlijks	20 jaar	65 jaar		Sterk
MRI van de hersenen***	Jaarlijks	Geboorte	18 jaar	TP53-variant met hoog kankerrisico	Matig
		18 jaar	50 jaar		Matig
Abdominale echografie	Elke 6 maanden	Geboorte	18 jaar		Sterk
Urinaire steroïden	Elke 6 maanden	Geboorte	18 jaar	Indien geen goede beeldvorming van de bijnieren mogelijk is bij abdominale echografie.	Zwak
Colonoscopie***	Elke 5 jaar	18 jaar	-	Alleen als de drager abdominale radiotherapie heeft gekregen of als er een familie verhaal is van colorectale tumoren die wijzen op een verhoogd genetisch risico.	Zwak

*Deze beoordeling is gebaseerd op gepubliceerde artikelen en consensus van experts.

**Een kiembaan-ziekteveroorzakende TP53-variant moet als 'hoog risico' worden beschouwd indien: de index een kinderkanker heeft ontwikkeld; of kinderkanker is waargenomen in de familie; of deze variant al ontdekt is in andere families met kinderkanker; of deze variant een dominant-negatieve missense variant betreft.

***De eerste scan moet worden uitgevoerd met i.v. Gadolinium contrast; bij kinderen moet de MRI van de hersenen worden afgewisseld met de MRI van het hele lichaam, zodat de hersenen minimaal elke 6 maanden worden onderzocht.

SURVEILLANCEPROTOCOL BIJ DRAGERS VAN KIEMBAAN-ZIEKTEVEROORZAKENDE TP53-VARIANTEN

Deze richtlijn is gebaseerd op het beste beschikbare bewijs en de consensus van deskundigen op dit gebied en wordt regelmatig bijgewerkt om wijzigingen in het bewijs weer te geven

De verwachting is dat klinici deze richtlijn zullen volgen, tenzij er overtuigende klinische redenen zijn die specifiek zijn voor een individuele patiënt om dit niet te doen.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

Network
Genetic Tumour Risk
Syndromes (ERN GENTURIS)



www.genturis.eu