

PROTOCOLO DE VIGILÂNCIA EM PORTADORES DE VARIANTES GERMINATIVAS DO TP53 CAUSADORAS DE DOENÇA

Exame	Periodicidade	Idade para começar	Idade para terminar	Doença	Evidência*
Exame clínico, em crianças, com atenção específica aos sinais de virilização ou puberdade precoce e medição da pressão arterial e, em pacientes que receberam radioterapia, à ocorrência de carcinomas basocelulares no campo da radioterapia	A cada 6 meses	Nascimento	17 anos		Moderado
	Anual	18 anos	-		Moderado
Ressonância Magnética (RM) de corpo inteiro sem agentes de contraste à base de gadolínio	Anual	Nascimento	-	Variante no TP53 de alto risco de cancro** ou paciente previamente tratado por quimioterapia ou radioterapia	Moderado
		18 anos	-		Forte
RM Mamária	Anual	20 anos	65 anos		Forte
RM do Cérebro***	Anual	Nascimento	18 anos	Variante no TP53 de alto risco de cancro	Moderado
		18 anos	50 anos		Moderado
Ecografia abdominal	A cada 6 meses	Nascimento	18 anos		Forte
Esteroides urinários	A cada 6 meses	Nascimento	18 anos	Quando a ultrassonografia abdominal não permite uma imagem adequada das glândulas adrenais	Fraco
Colonoscopia***	A cada 5 anos	18 anos	-	Somente se o portador recebeu radioterapia abdominal para tratamento de cancro prévio ou se houver história familiar de tumores colorretais sugestivos de risco genético aumentado	Fraco

*Esta classificação é baseada em artigos publicados e consenso de especialistas.

**Uma variante germinativa do TP53 causadora de doença deve ser considerada como de “alto risco” se o caso índice tiver desenvolvido um cancro infantil; ou se foram observados câncros infantis na família; ou essa variante já foi detectada em outras famílias com cancro infantil; ou esta variante corresponde a uma variante missense dominante-negativa.

***A primeira varredura deve ser realizada com I.V. agentes de contraste à base de gadolínio; em crianças, a ressonância magnética do cérebro deve alternar com a ressonância magnética de corpo inteiro, para que o cérebro seja fotografado pelo menos a cada 6 meses.

PROTOCOLO DE VIGILÂNCIA EM PORTADORES DE VARIANTES GERMINATIVAS DO TP53 CAUSADORAS DE DOENÇA

Esta diretriz foi elaborada a partir das melhores evidências disponíveis e do consenso de especialistas nesta área e é atualizada regularmente para refletir as mudanças nas evidências.

A expectativa é que os médicos sigam esta diretriz, a menos que haja uma razão clínica convincente específica para um paciente individual não o fazer.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

Network
Genetic Tumour Risk
Syndromes (ERN GENTURIS)



www.genturis.eu