SHRNUTÍ DOPORUČENÍ: SLEDOVACÍ PROTOKOL U PŘENAŠEČŮ ZÁRODEČNÝCH VARIANT TP53 ZPŮSOBUJÍCÍCH ONEMOCNĚNÍ

Vyšetření	Periodicita	Věk začátku	Věk konce	Stav	Síla důkazů*
Klinické vyšetření se zvláštní pozorností u dětí na známky virilizace nebo časné puberty a měření krevního tlaku a u pacientů, kteří podstoupili radioterapii, na výskyt bazaliomů v oblasti radioterapie	Každých 6 měsíců	Narození	17 let		Mírná
	Roční	18 let	-		Mírná
Celotělová MRI bez užití gadolinia	Roční	Narození	-	Varianta TP53** s vysokým rizikem nádorů nebo pacient dříve léčený chemoterapií nebo radioterapií	Mírná
		18 let	-		Silná
MRI prsou	Roční	20 let	65 let		Silná
MRI mozku***	Roční	Narození	18 let	Varianta TP53 s vysokým rizikem nádorů	Mírná
		18 let	50 let		Mírná
Ultrazvuk břicha	Každých 6 měsíců	Narození	18 let		Silná
Steroidy v moči	Každých 6 měsíců	Narození	18 let	Pokud ultrazvuk břicha neumožňuje správné zobrazení nadledvinek	Slabá
Kolonoskopie***	Každých 5 let	18 let	-	Pouze v případě, že nosič podstoupil radioterapii břicha k léčbě předchozího nádoru nebo pokud se v rodinné anamnéze vyskytly kolorektální nádory svědčící pro zvýšené genetické riziko.	Slabá

*Toto hodnocení je založeno na publikovaných článcích a shodě odborníků.

**Varianta TP53 způsobující zárodečné onemocnění by měla být považována za „vysoce rizikovou", pokud se u indexového případu vyvinulo dětské nádorové onemocnění; nebo byly v rodině pozorovány dětské nádory; nebo tato varianta již byla zjištěna v jiných rodinách s dětskými nádory; nebo tato varianta odpovídá dominantně-negativní missense variantě.

***První skenování by mělo být provedeno pomocí i.v. použití gadolinia; u dětí by se MRI mozku měla střídat s celotělovou MRI, aby se mozek zobrazoval alespoň každých 6 měsíců.

SHRNUTÍ DOPORUČENÍ

SLEDOVACÍ PROTOKOL U PŘENAŠEČŮ ZÁRODEČNÝCH VARIANT TP53 ZPŮSOBUJÍCÍCH ONEMOCNĚNÍ

Tato doporučení byla sepsána dle nejlepších dostupných údajů a konsensu odborníků v této oblasti a jsou pravidelně aktualizována, aby odrážela změny v důkazech.

Očekává se, že lékaři se budou těmito pokyny řídit, pokud neexistuje přesvědčivý klinický důvod specifický pro jednotlivého pacienta, který to neumožňuje.

European Reference Network
for rare or low prevalence complex diseases

Network
Genetic Tumour Risk Syndromes (ERN GENTURIS)

www.genturis.eu