Anbefalt kontrollopplegg for bærere av sykdomsgivende germline TP53-genfeil

Kontrollopplegg	Intervall	Alder for oppstart	Alder ved slutt	Tilstand/ulike situasjoner	Grad av evidens *
Klinisk undersøkelse med fokus på - tegn til virilisering eller tidlig pubertet - måling av blodtrykk - Hos pasienter som har fått strålebehandling: mulige basaliomer i strålebehandlingsfeltet	Hver 6. måned	Nyfødt	17 år		Moderat
	Årlig	18 år	-		Moderat
Helkropps-MR uten gadolinium kontrast	Årlig	Nyfødt	-	Høyrisiko TP53-variant** eller pasient tidligere behandlet med kjemoterapi eller strålebehandling	Moderat
		18 år	-		Sterk
Bryst MR	Årlig	20 år	65 år		Sterk
Hjerne MR***	Årlig	Nyfødt	18 år	Høyrisiko TP53-variant	Moderat
		18 år	50 år		Moderat
Abdominal ultralyd	Hver 6. måned	Nyfødt	18 år		Sterk
Urin steroider	Hver 6. måned	Nyfødt	18 år	Når abdominal ultralyd ikke gir tilfredsstillende bilde av binyrene	Svak
Koloskopi***	Hvert 5. år	18 år	-	Kun hvis personen tidligere har fått abdominal strålebehandling grunnet kreftsykdom eller hvis det er en familiehistorie med kolorektale svulster som tyder på økt genetisk risiko	Svak

*Grad av evidens er basert på publiserte artikler og ekspertkonsensus.

**En sykdomsgivende germline TP53-genfeil bør betraktes som "høyrisiko" hvis indeks-pasient har fått påvist barnekreft, eller ved kjent barnekreft i familien, eller at varianten er påvist hos andre i familier med barnekreft, eller at varianten tilsvarer en dominant-negativ missense-variant.

***Den første undersøkelsen bør utføres med i.v. gadolinium kontrast. Hos barn bør hjerne-MR alternere med helkropps-MR, slik at hjernen avbildes minst hver 6. måned.

Overvåkingsprotokoll

Li-Fraumeni og arvelig TP53-relatert kreft (hTP53rc) syndromer

Denne retningslinjen er basert på best tilgjengelig forskningsbasert dokumentasjon og konsensus fra eksperter på dette feltet, og oppdateres jevnlig for å gjenspeile endringer i dokumentasjonen.

Forventningen er at klinikere vil følge denne retningslinjen, med mindre det foreligger individuelle tungtveiende kliniske grunner for å la være

European Reference Network
for rare or low prevalence complex diseases

Network
Genetic Tumour Risk Syndromes (ERN GENTURIS)

www.genturis.eu