

## Protocolo de Vigilância para Doentes com síndrome de Li-Fraumeni e Síndromes de cancro relacionadas com variantes no gene TP53

	Periodicidade	Idade de Início	Idade de Fim	Condição	Evidência
Em crianças: exame clínico com atenção específica aos sinais de virilização ou puberdade precoce e medição de hipertensão arterial. Em doentes sujeitos a radioterapia: exame clínico para vigiar a ocorrência de carcinomas baso-celulares na área irradiada.	A cada 6 meses	Nascimento	17 anos		Moderada
	Anual	18 anos	-----		Moderada
Ressonância magnética de corpo inteiro	Anual	Nascimento	-----	Variante TP53 de alto risco para cancro* <u>OU</u> QT/radioterapia anterior	Moderada
		18 anos	-----		Forte
Ressonância magnética das mamas	Anual	20 anos	65 anos		Forte
Ressonância magnética cerebral**	Anual	Nascimento	18 anos	variante TP53 de alto risco para cancro	Moderada
		18 anos	50 anos		Moderada
Ecografia abdominal	A cada 6 meses	Nascimento	18 anos		Forte
Colonoscopia***	A cada 5 anos	18 anos	-----		Fraca

\*Uma variante de TP53 causadora de doença germinativa deve ser considerada de “alto risco” se: (1) o probando tiver desenvolvido um cancro na infância, ou; (2) existirem vários câncros na infância na sua família, ou; (3) a variante foi descrita anteriormente em famílias com câncros na infância, ou; (4) a variante corresponde a uma variante missense com efeito dominante-negativo.

\*\*A primeira ressonância deve ser realizada com agente de contraste (gadolinio); em crianças, a ressonância magnética do cérebro deve alternar com o WBMRI, de modo a que se obtenham imagens cerebrais a cada 6 meses.

\*\*\*Deve ser considerado apenas se o portador da variante de TP53 recebeu radioterapia abdominal para o tratamento de um cancro anterior, ou se houver história familiar de tumores colorretais sugestivos de um risco genético aumentado.