



Deutsches Konsortium
Familiärer Brust-
und Eierstockkrebs
Etabliert durch die Deutsche Krebshilfe

TP53

© Deutsches
Konsortium Familiärer
Brust- und
Eierstockkrebs

Konsensusempfehlungen
Stand 2022

Version 2017 Kast, Schott, Dikow

Version 2020 Dragicevic, Auber, Schott

Amendment 2022 AG Klinische Konsequenzen

Gefördert durch:



Bundesministerium
für Gesundheit



Bundesministerium
für Bildung
und Forschung





TP53



Mutationsprävalenz	In Brust-/Eierstockkrebsfamilien des Dt. Konsortiums mutiert in ca. 0.3% (Hauke et al., 2018) de novo Mutationsrate: ca. 15% (Renaux-Petel et al., 2018) Mosaikrate: ca. 17% (Renaux-Petel et al., 2018) klonale Hämatopoese ist möglich und abzuklären (Weber-Lassalle et al., 2018)
Tumorrisiken ♀ (MaCa, OvCa)	MaCa: hoch (in LFS-Familien) (Mai et al., 2016) OvCa: nicht signifikant erhöht (Bougeard et al., 2015; Norquist et al., 2016)
Lebenszeitrisiken (MaCa, OvCa)	MaCa: ca. 55% (in LFS-Familien)(Mai et al., 2016) MaCa: erhöhtes Risiko in Brustkrebsfamilien ohne LFS-Kriterien noch nicht ausreichend quantifiziert OvCa: nicht signifikant erhöht (Bougeard et al., 2015)
Altersabhängige Risiken (MaCa)	derzeit unzureichende Datenlage
Kontralaterales MaCa Risiko	derzeit unzureichende Datenlage
Tumorrisiko ♂ (MaCa)	derzeit unzureichende Datenlage
Hinweise auf assoziierte Tumoren bei Männern/Frauen	LFS-/LFLS-Familien: Tumordiagnosen bis zum 1. LJ. 4%, 5. LJ. 22%, 18. LJ. 41%, 70. LJ >80%(Bougeard et al., 2015) Kinder/Jugendliche: 30% Osteosarkom, 27% ACC, 25% Gehirntumoren, 23% STS (Bougeard et al., 2015) Frauen: LZ ca. 15% STS, 6% Gehirntumoren, 5% Osteosarkome(Mai et al., 2016) Männer: LZ ca. 22% STS, 19% Gehirntumoren, 11% Osteosarkome(Mai et al., 2016)
Phänotypische Auffälligkeiten	nein
Prädiktive Testung	aufgrund der Relevanz für Früherkennung/Vorsorge bereits im Säuglingsalter anbieten
Entlastung	ja

LFS=Li-Fraumeni Syndrom; LFLS=Li-Fraumeni like Syndrom; STS=soft tissue sarcoma/Weichteilsarkom; ACC=Adrenocorticale Karzinome



TP53

IFNP	im Rahmen von Studien (z.B. HerediCaRe des Deutschen Konsortiums), Hochrisiko-Screening (Beginn: ab 20 Jahren) (Bick U et al., 2019)
RRBM	Einzelfallentscheidung unter Berücksichtigung der Eigen- und Familienanamnese und konkurrierenden Risiken
RRCM	Einzelfallentscheidung unter Berücksichtigung der Eigen- und Familienanamnese und konkurrierenden Risiken
RRSO	idR nein
Spezifische Therapiekonsequenzen	wenn möglich, Verzicht auf genotoxische Agenzien; idR therapeutische Mastektomie, da Radiatio nach BET idR kontraindiziert; Post-Mastektomie-Bestrahlung bei signifikant erhöhtem Risiko für lokoregionäres Rezidiv abwägen (Le AN et al., 2020; Tung et al., 2020) Ggf. Studienteilnahme anbieten
Weitere präventive Maßnahmen	Allgemeine KFU in der Regelversorgung (https://www.sozialgesetzbuch-sgb.de/sgbv/25a.html ; https://www.g-ba.de/richtlinien/17/) Bzgl. assoziierter Tumoren Einbindung in ein interdisziplinäres onkologisches Betreuungskonzept an qualifizierten Zentren zum Nutzenbeleg (Villani et al., 2016; Kratz et al. 2017; Frebourg et al., 2020)

Gefördert durch:



Bundesministerium
für Gesundheit



Bundesministerium
für Bildung
und Forschung

