



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



<b>Mutationsprävalenz</b>	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)
<b>Tumorrisiken ♀ (MaCa, OvCa)</b>	MaCa: hoch (in LFS-Familien) (Mai et al., 2016) OvCa: nicht signifikant erhöht (Bougeard et al., 2015; Norquist et al., 2016)
<b>Lebenszeitriskien (MaCa, OvCa)</b>	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)
<b>Altersabhängige Risiken (MaCa)</b>	derzeit unzureichende Datenlage
<b>Kontralaterales MaCa Risiko</b>	derzeit unzureichende Datenlage
<b>Tumorrisiko ♂ (MaCa)</b>	derzeit unzureichende Datenlage
<b>Hinweise auf assoziierte Tumoren bei Männern/Frauen</b>	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)
<b>Phänotypische Auffälligkeiten</b>	nein
<b>Prädiktive Testung</b>	aufgrund der Relevanz für Früherkennung/Vorsorge bereits im Säuglingsalter anbieten
<b>Entlastung</b>	ja

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



# TP53



<b>IFNP</b>	im Rahmen von Studien (z.B. HerediCaRe des Deutschen Konsortiums), Hochrisiko-Screening (Beginn: ab 20 Jahren) (Bick U et al., 2019)
<b>RRBM</b>	Einzelfallentscheidung unter Berücksichtigung der Eigen- und Familienanamnese und konkurrierenden Risiken
<b>RRCM</b>	Einzelfallentscheidung unter Berücksichtigung der Eigen- und Familienanamnese und konkurrierenden Risiken
<b>RRSO</b>	idR nein
<b>Spezifische Therapiekonsequenzen</b>	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
<b>Weitere präventive Maßnahmen</b>	Allgemeine KFU in der Regelversorgung ( <a href="https://www.sozialgesetzbuch-sgb.de/sgbv/25a.html">https://www.sozialgesetzbuch-sgb.de/sgbv/25a.html</a> ; <a href="https://www.g-ba.de/richtlinien/17/">https://www.g-ba.de/richtlinien/17/</a> ) 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)