



TP53 HOMMES



Les lignes directrices du National Comprehensive Cancer Network (NCCN) pour la prise en charge médicale des patients porteurs d'un variant pathogénique/probablement pathogénique TP53 sont énumérées dans ce document.

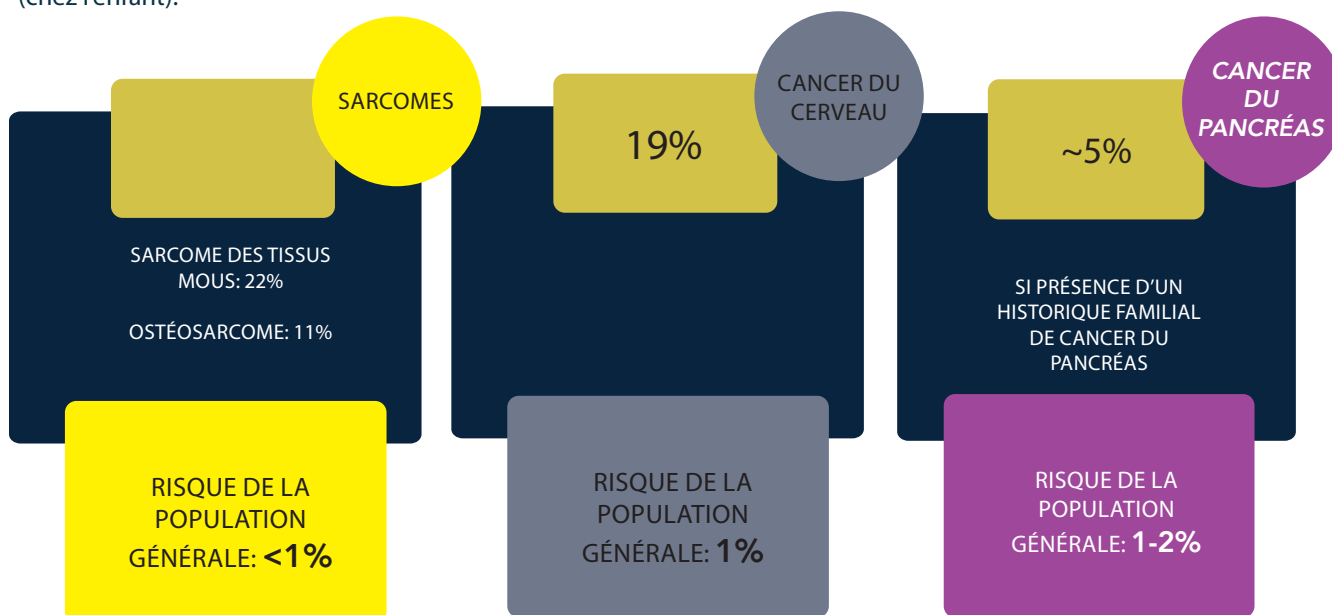
Cette vue d'ensemble est fournie à titre informatif et ne constitue pas une recommandation individualisée. **Les options recommandées peuvent varier selon vos antécédents personnels et familiaux. L'accès à certaines options peut également varier d'un centre médical à un autre.** Les références spécifiques devraient être consultées pour plus de détails avant d'élaborer un plan de traitement.

De plus, les informations disponibles sur les gènes de prédisposition au cancer héréditaire sont en constante évolution et **il est recommandé de vérifier annuellement ces informations car les directives de prise en charge pourraient changer dans le futur.**

RISQUES ASSOCIÉS AU COURS DE LA VIE

(JUSQU'À L'ÂGE DE 75 ANS)

Le syndrome Li-Fraumeni est rare. Un individu porteur d'un variant pathogénique/probablement pathogénique dans le gène TP53 a un risque élevé de développer un cancer au cours de sa vie, incluant des cancers pédiatriques (chez l'enfant).



LE RISQUE D'ÊTRE ATTEINT D'UN CANCER AU COURS DE LA VIE (JUSQU'À L'ÂGE DE 75 ANS): >70%

RISQUE D'ÊTRE ATTEINT D'UN 2^{ÈME} CANCER AU COURS DES 10 ANNÉES SUIVANT LE PREMIER DIAGNOSTIC : 50%.

CANCERS LES PLUS FRÉQUENTS:

- CANCER DU SYSTÈME NERVEUX CENTRAL (CERVEAU)
- SARCOMES (CANCER DES TISSUS MOUS ET DES OS)
- CARCINOME ADRÉNO-CORTICAL (GLANDES SURRÉNALES)

AUTRES TYPES DE CANCER ASSOCIÉS:

- CANCER COLORECTAL
- CANCER DE L'ESTOMAC (GASTRIQUE)
- CANCER DU PANCRÉAS
- CANCER DU POUMON (BRONCHIOALVÉOLAIRE)
- LEUCÉMIE



TP53 HOMMES



ÉTANT DONNÉ LA COMPLEXITÉ DE LA PRISE EN CHARGE DES INDIVIDUS ATTEINTS DU SYNDROME DE LI FRAUMENI, IL EST PRÉFÉRABLE QUE LE SUIVI SOIT FAIT DANS UN CENTRE AYANT UNE EXPERTISE AVEC CE SYNDROME.

LA RADIOTHÉRAPIE DEVRAIT ÊTRE ÉVITÉE SI POSSIBLE. LES EXAMENS RADIOLOGIQUES DEVRAIENT ÊTRE MINIMISÉS.

AUTRES TYPES DE CANCER

DÉPISTAGE

À PARTIR DE LA NAISSANCE

- UN EXAMEN PHYSIQUE COMPLET, INCLUANT UNE ÉVALUATION NEUROLOGIQUE À CHAQUE 6 À 12 MOIS JUSQU'À L'ÂGE DE 18 ANS
- IRM DU CORPS ENTIER IRM DU CERVEAU (EN MÊME TEMPS QUE L'IRM DU CORPS ENTIER OU SÉPARÉMENT) À CHAQUE ANNÉE
- ÉCHOGRAPHIE ABDOMINALE ET PELVIENNE À CHAQUE 3 À 4 MOIS JUSQU'À L'ÂGE DE 18 ANS
- ANALYSES SANGUINES (FORMULE SANGUINE COMPLÈTE, TAUX DE SÉDIMENTATION ÉRYTHROCYTAIRE ET LACTATE DÉSHYDROGÉNASE) À CHAQUE 4 MOIS.

À PARTIR DE 40 ANS

- DÉPISTAGE SANGUIN PSA) TOUS LES 12 MOIS

À PARTIR DE 18 ANS

- EXAMEN DERMATOLOGIQUE À CHAQUE ANNÉE
- UN EXAMEN PHYSIQUE COMPLET À CHAQUE 6 À 12 MOIS
- UNE ÉVALUATION NEUROLOGIQUE À CHAQUE ANNÉE
- ÉCHOGRAPHIE ABDOMINALE ET PELVIENNE À CHAQUE ANNÉE

À PARTIR DE 25 ANS

- OU 5 ANS AVANT LE PLUS JEUNE CANCER COLORECTAL OU CANCER GASTRIQUE DANS LA FAMILLE
- COLONOSCOPIE ET ENDOSCOPIE SUPÉRIEURE À CHAQUE 2 À 5 ANS

CANCER DU PANCRÉAS

DÉPISTAGE

ACTUELLEMENT, LE DÉPISTAGE DU CANCER DU PANCRÉAS N'EST PAS RECOMMANDÉ EN ABSENCE D'ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX DE CANCER DU PANCRÉAS.

POUR LES INDIVIDUS PORTEURS D'UN VARIANT PATHOGÉNIQUE/PROBABLEMENT PATHOGÉNIQUE AVEC ≥1 MEMBRE DE LA FAMILLE (DU MÊME COTÉ) APPARENTÉ AU PREMIER DEGRÉ, (PARENT, ENFANT, FRÈRE OU SŒUR) OU DEUXIÈME DEGRÉ (GRAND-PARENT, ONCLE OU TANTE, NEVEU OU NIÈCE), ATTEINT D'UN CANCER DU PANCRÉAS:

À PARTIR DE 50 ANS

OU 10 ANS AVANT LE PLUS JEUNE CANCER DU PANCRÉAS DANS LA FAMILLE

- ENVISAGER LE DÉPISTAGE PAR CHOLANGIOPANCRÉATOGRAPHIE PAR IRM (CPIRM) ET/OU ÉCHO-ENDOSCOPIE À CHAQUE 12 MOIS DANS UN CENTRE AVEC EXPÉRIENCE, IDÉALEMENT AU SEIN DE PROTOCOLE DE RECHERCHE.

Références:

Daly M et coll. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology: Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian and Pancreatic. Version 3.2025-March 6, 2025. <http://www.nccn.org>

Schneider K, Zelle K, Nichols KE, et al. Li-Fraumeni Syndrome. 1999 Jan 19 [Updated 2024 Sep 5]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2025. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1311/>