

National guideline ved Cowden syndrom med mutation i PTEN

Ved diagnose tidspunktet:

- **Voksne:** Almen fysisk undersøgelse og opstart af cancer surveillance, se nedenfor.
- **Børn:** Almen fysik undersøgelse, neurologisk og psykologisk gennemgang i pædiatrisk regi som f.eks. Klinik for Sjældne Handicap.

Cancer surveillance (voksne):

Hud

- Årlig dermatologisk kontrol efter behov (1, 2, 3, 4).

Thyroideacancer

- Årlig thyreoidea undersøgelse fra diagnosetidspunktet. Årlig ultralydsundersøgelse (ULS) af thyreoidea med start fra 18 år (5).

Mammacancer

- Årlig mammografi og MR af mamma fra (25) 30 år (4). NB! MR-projekt (DBCG).

Endometriecancer

- Årlig transvaginal ULS evt suppl. med endometriebiopsi fra 30-40 år (4).

Nyrecancer

- Overvej årlig ULS af nyrer, hvis der er nyrecancer i familien (4).

Coloncancer/polypper

- Baseline koloskopi v 35 års alderen, hvis normal genoptages kontrol v 50 år (6).

Referencer:

(1) Cowden syndrome. Cancer Treatment Reviews 36: 577-583, 2010

(2) http://www.nccn.org/professionals/physician_gls/pdf/genetics_screening.pdf

(3) <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1488/>

(4) Lifetime Cancer Risks in Individuals with Germline PTEN Mutations. Clin Cancer Res. Jan 15;18(2):400-7, 2012

(5) Thyroid Nodules and Cancer in children with PTEN hamatoma Tumor syndrome. J Clin Endocrinol Metab 96: 34-37, 2011

(6) Frequent Gastrointestinal Polyps and Colorectal Adenocarcinomas in a Prospective Series of PTEN Mutation Carriers. Gastroenterology 139:1927-1933, 2010

Udarbejdet af Anne-Bine Skytte & Anne-Marie Gerdes, 2012.