

Protokół nadzoru onkologicznego u osób z konstytucjonalnym (wrodzonym) niedoborem naprawy niesparowanych zasad DNA (CMMRD)

Niniejsze wytyczne dotyczące diagnostyki, nadzoru oraz leczenia osób z konstytucjonalnym niedoborem naprawy niesparowanych zasad DNA (CMMRD) zostały opracowane w oparciu o najlepsze dostępne dowody naukowe oraz konsensus ekspertów w tej dziedzinie. Są one regularnie aktualizowane w celu odzwierciedlenia postępu wiedzy medycznej. Oczekuje się, że lekarze klinicyści będą stosować się do niniejszych zaleceń, o ile nie istnieją istotne przesłanki kliniczne uzasadniające wdrożenie odmiennego postępowania, dostosowanego do indywidualnych potrzeb i uwarunkowań danego pacjenta.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**
Genetic Tumour Risk
Syndromes (ERN GENTURIS)



www.genturis.eu

Protokół nadzoru u osób z konstytucjonalnym niedoborem mechanizmu naprawy niesparowanych zasad (CMMRD)

Badanie		Częstotliwość	Okres	Siła rekomendacji*
Badanie kliniczne		Co 6 miesięcy	Od momentu diagnozy	Silna
Rezonans magnetyczny mózgu		Co 6 miesięcy	Od 2 do 20 roku życia	Silna
		Corocznie	Od 20. roku życia	Umiarkowana
Kolonoskopia		Corocznie**	Od 6. roku życia	Silna
Endoskopia górnego odcinka przewodu pokarmowego		Corocznie**	Równocześnie z kolonoskopią lub co najmniej od 10. roku życia	Słaba
Endoskopia kapsułkowa		Corocznie	Od 10. roku życia	Umiarkowana
Postępowanie ginekologiczne	Nadzór (badanie kliniczne i USG przezpochwowe)	Corocznie	Od 20. roku życia	Silna
	Chirurgia profilaktyczna	Nie dotyczy	Decyzja po zakończeniu planowania rodziny	Umiarkowana
USG jamy brzusznej i miednicy w kierunku nowotworów ginekologicznych i układu moczowego		Corocznie	Od 20. roku życia	Silna
Rezonans magnetyczny całego ciała		Przynajmniej raz	Przy diagnozie lub gdy znieczulenie nie jest już wymagane	Silna
		Corocznie	Decyzja opcjonalna	Umiarkowana

* Klasyfikacja ta opiera się na opublikowanych danych naukowych oraz konsensusie ekspertów: Silna – konsensus ekspertów ORAZ spójne dowody naukowe. Umiarkowana – konsensus ekspertów PRZY niespójnych dowodach naukowych i/lub nowych dowodach, które z dużym prawdopodobieństwem wesprą daną rekomendację. Słaba – decyzja większości ekspertów BEZ spójnych dowodów naukowych

** Po wykryciu polipów odstęp między kolejnymi badaniami powinien zostać skrócony do 6 miesięcy.