

Protokol pro sledování jedinců s konstitučním deficitem „mismatch“ opravného systému DNA (CMMRD)

Tato směrnice pro diagnostiku, sledování a léčbu osob s konstitučním deficitem mismatch („mismatch“) opravného systému DNA vychází z nejlepších dostupných důkazů a konsenzu odborníků v této oblasti a je pravidelně aktualizována tak, aby odrážela nové poznatky.

Očekává se, že lékaři budou tuto směrnici dodržovat, pokud neexistuje závažný klinický důvod pro odlišný postup, který je specifický pro daného pacienta.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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



www.genturis.eu

Protokol pro sledování jedinců s konstitučním deficitem „mismatch“ opravného systému DNA (CMMRD)

Typ vyšetření		Frekvence	Věkové rozmezí / načasování	Síla doporučení*
Klinické vyšetření		Každých 6 měsíců	Od diagnózy	Silné
MRI mozku		Každých 6 měsíců	Ve věku 2–20 let	Silné
		Ročně	Od 20 let	Střední
Kolonoskopie		Ročně**	Od 6 let	Silné
Endoskopie horní části trávicího traktu		Ročně**	Od 10 let nebo při kolonoskopii	Slabé
Video kapslová endoskopie		Ročně	Od 10 let	Střední
Gynekologický	Sledování (klinické vyšetření a transvaginální ultrazvuk)	Ročně	Od 20 let	Silné
	Profylaktická operace	Diskuze po ukončení plánování rodiny	Diskutujte po dokončení plánování rodiny	Střední
Abdominopelvicí ultrazvuk pro screening gynekologických a nádorů močových cest		Ročně	Od 20 let	Silné
Celotělové MRI		Alespoň jednou	Při stanovení diagnózy nebo když již není potřeba anestezie	Silné
		Diskuze o volitelném každoročním zobrazování		Střední

* Toto hodnocení je založeno na publikovaných článcích a odborném konsenzu: Silné – odborný konsenzus A konzistentní důkazy, Střední – odborný konsenzus S nekonzistentními důkazy A/NEBO novými důkazy, které pravděpodobně podpoří doporučení, Slabé – rozhodnutí většiny odborníků BEZ konzistentních důkazů.** Interval by měl být zvýšen na jednou za 6 měsíců, jakmile jsou detekovány polypy.