

Protocol voor surveillance bij personen met constitutionele mismatch-reparatiedeficiëntie (CMMRD)

Deze richtlijn voor de diagnose, monitoring en behandeling van personen met constitutionele mismatch-reparatiedeficiëntie (CMMRD) is gebaseerd op de best beschikbare wetenschappelijke evidentie en de consensus van experts op dit gebied. De richtlijn wordt regelmatig bijgewerkt om veranderingen in het bewijs te weerspiegelen.

Er wordt verwacht dat zorgverleners deze richtlijn volgen, tenzij er een dwingende klinische reden is om een andere aanpak te hanteren die specifiek is voor een individuele patiënt.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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



www.genturis.eu

Protocol voor surveillance bij personen met constitutionele mismatch-reparatiedeficiëntie (CMMRD)

Onderzoek		Frequentie	Periode	Sterkte*
Klinisch onderzoek		Elke 6 maanden	Vanaf diagnose	Sterk
MRI van de hersenen		Elke 6 maanden	2 – 20 jaar	Sterk
		Jaarlijks	Vanaf 20 jaar	Matig
Coloscopie		Jaarlijks**	Vanaf 6 jaar	Sterk
Gastroscopie		Jaarlijks**	Gelijktijdig met coloscopie of ten minste vanaf 10 jaar	Zwak
Video-capsule-endoscopie		Jaarlijks	Vanaf 10 jaar	Matig
Gynaecologisch	Monitoring (klinisch onderzoek en transvaginale echografie)	Jaarlijks	From 20 years	Sterk
	Profylactische chirurgie	Niet van toepassing	Bespreek zodra gezinsplanning is afgerond	Matig
Abdominopelviene echografie voor screening op gynaecologische en urinewegkanker		Jaarlijks	From 20 years	Sterk
MRI van het hele lichaam		Minstens één keer	Bij diagnose of wanneer verdoving niet langer nodig is	Sterk
		Bespreek optionele jaarlijkse beeldvorming		Matig

* Deze classificatie is gebaseerd op gepubliceerde artikelen en expertconsensus: Sterk – expertconsensus EN consistente evidentie Matig – expertconsensus MET inconsistente evidentie EN/OF nieuwe evidentie die waarschijnlijk de aanbeveling ondersteunt Zwak – meerderheidsbesluit van experts ZONDER consistente evidentie

**Het interval moet worden verhoogd naar eens per 6 maanden zodra poliepen worden vastgesteld.