

Protocollo di sorveglianza per individui con deficit costituzionale del mismatch repair (CMMRD)

Questa linea guida per la diagnosi, la sorveglianza e la gestione delle persone con deficit costituzionale del mismatch repair (CMMRD) è stata elaborata sulla base delle migliori evidenze disponibili e sul consenso degli esperti in questo campo. ed è aggiornata regolarmente per riflettere i cambiamenti nelle evidenze.

Si prevede che i clinici si attengano a questa linea guida, salvo che vi sia una motivazione clinica rilevante per adottare una gestione diversa, specifica per il singolo paziente.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases



Genetic Tumour Risk
Syndromes (ERN GENTURIS)



www.genturis.eu

Protocollo di sorveglianza per individui con deficit costituzionale del mismatch repair (CMMRD)

Esame		Frequenza	Intervallo	Forza*
Esame clinico		Ogni 6 mesi	Dalla diagnosi	Forte
Risonanza magnetica encefalo		Ogni 6 mesi	Da 2 a 20 anni	Forte
		Annualmente	Dai 20 anni	Moderata
Colonscopia		Annualmente**	Dai 6 anni	Forte
Endoscopia del tratto gastrointestinale superiore		Annualmente**	In concomitanza alla colonscopia o almeno dai 10 anni	Debole
Endoscopia con videocapsula		Annualmente	Dai 10 anni	Moderata
Ginecologico	Sorveglianza (esame clinico e ecografia transvaginale)	Annualmente	Dai 20 anni	Forte
	Chirurgia preventiva	Non applicabile	Da discutere una volta completato un progetto riproduttivo	Moderata
Ecografia addomino-pelvica per lo screening dei tumori ginecologici e delle vie urinarie		Annualmente	Dai 20 anni	Forte
Risonanza magnetica total body		Almeno una volta	Alla diagnosi o quando non è più necessaria l'anestesia	Forte
		Discutere l'esecuzione opzionale di un imaging annuale		Moderata

* Questa classificazione si basa su articoli pubblicati e sul consenso degli esperti: Forte – consenso degli esperti E evidenze coerenti, Moderata – consenso degli esperti CON evidenze noncoerenti E/O nuove evidenze che verosimilmente supportano la raccomandazione, Debole – decisione a maggioranza degli esperti in ASSENZA di evidenze coerenti.

** In presenza di polipi, la frequenza deve essere effettuata ogni 6 mesi.