

Protocolo de vigilância de indivíduos com deficiência constitucional da reparação dos erros de emparelhamento (CMMRD)

Esta norma de orientação para o diagnóstico, vigilância e orientação de pessoas com deficiência constitucional da reparação dos erros de emparelhamento (CMMRD) foi elaborada tendo por base a melhor evidência disponível e o consenso de especialistas nesta área, sendo atualizada regularmente para refletir as alterações na evidência.

A expectativa é que os médicos sigam esta norma, salvo se existir razão clínica que motive uma orientação distinta para um paciente específico.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases



Genetic Tumour Risk
Syndromes (ERN GENTURIS)



www.genturis.eu

Protocolo de vigilância em indivíduos com deficiência constitucional na reparação de incompatibilidades (CMMRD)

Exame		Frequência	Período	Força*
Exame clínico		A cada 6 meses	A partir do diagnóstico	Forte
Ressonância magnética cerebral		A cada 6 meses	2–20 anos	Forte
		Anualmente	A partir dos 20 anos	Moderada
Colonoscopia		Anualmente**	A partir dos 6 anos	Forte
Endoscopia digestiva alta		Anualmente**	Em simultâneo com a colonoscopia ou, pelo menos, a partir dos 10 anos	Fraca
Enteroscopia por cápsula		Anualmente	A partir dos 10 anos	Moderada
Ginecológico	Vigilância (exame clínico e ecografia transvaginal)	Anualmente	A partir dos 20 anos	Forte
	Cirurgia redutora de risco	Não aplicável	Discutir após conclusão de projeto parental	Moderada
Ecografia abdominopélvica para rastreio de cancro ginecológico e do trato urinário		Anualmente	A partir dos 20 anos	Forte
Ressonância magnética de corpo inteiro		Pelo menos, uma vez	Ao diagnóstico ou quando a anestesia for dispensável	Forte
		Discutir exames de imagem anuais opcionais		Moderada

* Esta classificação baseia-se em artigos publicados e consenso de especialistas: forte – consenso de especialistas E evidência consistente, moderado – consenso de especialistas COM evidência inconsistente E/OU novas evidências que provavelmente apoiarão a recomendação, fraca – decisão da maioria de especialistas SEM evidência consistente.

**O intervalo deve ser reduzido para uma vez a cada 6 meses após a deteção de pólipos.