

Protocolo de vigilancia en personas con deficiencia constitucional de reparación de errores de emparejamiento (CMMRD)

Esta guía para el diagnóstico, la vigilancia y el manejo de personas con deficiencia constitucional de reparación de errores de emparejamiento se ha elaborado a partir de la mejor evidencia disponible y del consenso de expertos en este campo, y se actualiza periódicamente para reflejar los cambios en la evidencia.

Se espera que los profesionales clínicos sigan esta guía, a menos que exista una razón clínica de peso para adoptar un manejo diferente, específico para un paciente individual.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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



www.genturis.eu

Protocolo de vigilancia en personas con deficiencia constitucional de reparación de errores de emparejamiento (CMMRD)

Examen		Frecuencia	Período	Fuerza*
Examen clínico		Cada 6 meses	Desde el diagnóstico	Fuerte
Resonancia magnética cerebral		Cada 6 meses	De 2 a 20 años	Fuerte
		Anualmente	Desde los 20 años	Moderada
Colonoscopia		Anualmente**	Desde los 6 años	Fuerte
Endoscopia gastrointestinal alta		Anualmente**	Simultáneamente con la colonoscopia o al menos desde los 10 años	Débil
Endoscopia por cápsula de vídeo		Anualmente	Desde los 10 años	Moderada
Ginecológico	Vigilancia (examen clínico y ecografía transvaginal)	Anualmente	Desde los 20 años	Fuerte
	Cirugía profiláctica	No aplicable	Debatir una vez que se haya completado la planificación familiar	Moderada
Ecografía abdominopélvica para el cribado de cáncer ginecológico y del tracto urinario		Anualmente	Desde los 20 años	Fuerte
Resonancia magnética de cuerpo entero		Al menos una vez	En el momento del diagnóstico o cuando ya no se requiera anestesia	Fuerte
		Debatir la posibilidad de realizar estudios de imagen anuales opcionales		Moderada

* Esta clasificación se basa en artículos publicados y en el consenso de expertos: fuerte – consenso de expertos Y evidencia consistente, moderada – consenso de expertos CON evidencia inconsistente Y/O probabilidad de que nueva evidencia respalde la recomendación, débil – decisión mayoritaria de expertos SIN evidencia consistente.

** El intervalo debe aumentarse a una vez cada 6 meses una vez que se detecten pólipos.