

Felügyeleti protokoll a konstitucionális mismatch- repair (CMMRD) hiányos egyének esetében

Ez az irányelv a konstitucionális mismatch-repair deficienciában (CMMRD) szenvedő betegek diagnosztizálására, nyomon követésére és kezelésére vonatkozik, és a rendelkezésre álló legjobb tudományos bizonyítékokon, valamint a terület szakértőinek konszenzusán alapul. Az irányelvet rendszeresen frissítik, hogy tükrözze az új kutatási eredményeket és bizonyítékokat. Elvárás, hogy a klinikusok kövessék ezt az irányelvet, kivéve, ha egyéni beteg esetében sürgető klinikai ok indokolja az ettől eltérő kezelési megközelítést.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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



www.genturis.eu

Felügyeleti protokoll a konstitucionális mismatch-repair (CMMRD) hiányos egyének esetében

Vizsgálat		Gyakoriság	Időszak	Ajánlás erőssége*
Klinikai vizsgálat		Hat havonta	A diagnózistól kezdve	Erős
Agyi MRI		Hat havonta	2–20 éves kor között	Erős
		Évente	20 éves kortól	Mérsékelt
Kolonoszkópia		Évente**	6 éves kortól	Erős
Felső gasztrointesztinális endoszkópia		Évente**	Kolonoszkópiával egy időben vagy legalább 10 éves kortól	Gyenge
Videokapszulás endoszkópia		Évente	10 éves kortól	Mérsékelt
Nőgyógyászati	Megfigyelés (klinikai vizsgálat és transzvaginális ultrahang)	Évente	20 éves kortól	Erős
	Megelőző műtét	Nem alkalmazható	Megbeszélendő a családtervezés befejezése után	Mérsékelt
Hasi-kismedencei ultrahang nőgyógyászati és húgyúti daganatok szűrésére		Évente	20 éves kortól	Erős
Teljes test MRI		Legalább egyszer	A diagnóziskor vagy amikor már nincs szükség altatásra	Erős
		Megbeszélendő az opcionális éves képalkotás		Mérsékelt

* Ez az osztályozás publikált cikkeken és szakértői konszenzuson alapul: Erős – szakértői konszenzus ÉS következetes bizonyíték Közepes – szakértői konszenzus NEM következetes bizonyítékokkal ÉS/VAGY új bizonyítékokkal, amelyek várhatóan alátámasztják az ajánlást Gyenge – szakértői többségi döntés KÖVETKEZETES bizonyítékok nélkül.

**Az ellenőrzési időközt 6 havonta egyszerre kell növelni, amint polipokat észlelnek.