

Protokoll for oppfølging av individer med konstitusjonell mismatch-reparasjonsdefekt (CMMRD)

Denne retningslinjen for diagnostisering, oppfølging og behandling av personer med konstitusjonell mismatch-reparasjonsdefekt (CMMRD) er basert på den beste tilgjengelige evidensen og konsensus blant eksperter på området. Den oppdateres jevnlig for å gjenspeile endringer i kunnskapsgrunnlaget.

Forventningen er at klinikere følger denne retningslinjen med mindre det foreligger en tungtveiende klinisk grunn til å velge en annen tilnærming, tilpasset den enkelte pasient.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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



www.genturis.eu

Protokoll for kontrollopplegg av individer med konstitusjonell mismatch-reparasjonsdefekt (CMMRD)

Undersøkelse		Hyppighet	Periode	Styrke på anbefalingen*
Klinisk undersøkelse		Hver 6. måned	Fra diagnosetidspunktet	Sterk
MR av hjernen		Hver 6. måned	2–20 år	Sterk
		Årlig	Fra 20 års alder	Moderat
Koloskopi		Årlig**	Fra 6 års alder	Sterk
Øvre gastrointestinal endoskopi		Årlig**	Samtidig med koloskopi eller minst fra 10 års alder	Svak
Videokapsel-endoskopi		Årlig	Fra 10 års alder	Moderat
Gynekologisk	Oppfølging (klinisk undersøkelse og transvaginal ultralyd)	Årlig	Fra 20 års alder	Sterk
	Forebyggende kirurgi	Ikke aktuelt	Diskuteres når familieplanlegging er fullført	Moderat
Abdominopelvisk ultralyd for screening av gynekologisk og urinveiskreft		Årlig	Fra 20 års alder	Sterk
MR av hele kroppen		Minst én gang	Ved diagnose eller når anestesi ikke lenger er nødvendig	Sterk
		Diskuter eventuell årlig bilde-diagnostikk		Moderat

* Denne klassifiseringen er basert på publiserte artikler og ekspertkonsensus: Sterk – ekspertkonsensus OG konsistente bevis Moderat – ekspertkonsensus MED inkonsistente bevis OG/ELLER nye bevis som sannsynligvis støtter anbefalingen Svak – flertallsbeslutning blant eksperter UTEN konsistente bevis.

**Intervallet bør økes til én gang hver 6. måned når polypper er oppdaget.