

Konstitutsioonilise *Mismatch Repair* defitsiitsuse (CMMRD) sündroomiga isikute jälgimisjuhend

See juhend konstitutsioonilise sobimatusparanduse puudulikkusega (CMMRD) inimeste diagnoosimiseks, jälgimiseks ja raviks põhineb parimal kättesaadaval teaduslikul tõendusmaterjalil ning valdkonna ekspertide konsensusel. Juhendit uuendatakse regulaarselt, et kajastada uusi teaduslikke tõendeid.

Eeldatakse, et arstid järgivad seda juhendit, välja arvatud juhul, kui konkreetse patsiendi puhul esineb mõjuv kliiniline põhjus rakendada teistsugust käsitlust.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases



Genetic Tumour Risk
Syndromes (ERN GENTURIS)



www.genturis.eu

Konstitutsioonilise *Mismatch Repair* defitsiitsuse (CMMRD) sündroomiga isikute jälgimisjuhend

Uuring		Sagedus	Periood	Tugevus*
Kliiniline läbivaatus		Iga 6 kuu järel	Alates diagnoosist	Tugev
Aju MRT		Iga 6 kuu järel	2–20 aastat	Tugev
		Aastas korra	Alates 20. eluaastast	Mõõdukas
Kolonoskoopia		Aastas korra**	Alates 6. eluaastast	Tugev
Ülemise seedetrakti endoskoopia		Aastas korra**	Samaaegselt kolonoskoopiaga või vähemalt alates 10. eluaastast	Nõrk
Videokapsel-endoskoopia		Aastas korra	Alates 10. eluaastast	Mõõdukas
Günekoloogiline	Jälgimine (kliiniline läbivaatus ja transvaginaalne ultraheli)	Aastas korra	Alates 20. eluaastast	Tugev
	Profülaktiline operatsioon	Ei kohaldata	Arutage pärast pereplaneerimise lõpetamist	Mõõdukas
Kõhuvaagna ultraheli günekoloogilise ja kuseteede vähi sõeluuringuks		Aastas korra	Alates 20. eluaastast	Tugev
Kogu keha MRT		Vähemalt üks kord	Diagnoosimisel või kui narkoosi pole enam vaja	Tugev
		Arutage valikulist iga-aastast kuvamist		Mõõdukas

* See hindamine põhineb avaldatud artiklidel ja ekspertide konsensusel: Tugev – ekspertide konsensus JA järjepidev tõendusmaterjal; Mõõdukas – ekspertide konsensus KOOS ebajärjekindla tõendusmaterjaliga JA/VÕI uue tõendusmaterjaliga, mis tõenäoliselt toetab soovitud Nõrk – ekspertide enamuse otsus ILMA järjepideva tõendusmaterjalita.

** kui polüübid on avastatud, tuleb kontrolli tihendada ning kontroll teostada 1 kord kuue kuu järel.