

Kontrollprogram för tumörscreening hos individer med constitutional mismatch repair deficiency (CMMRD).

Dessa riktlinjer för diagnostik, uppföljning och behandling av personer med constitutional mismatch repair deficiency (CMMRD) baseras på bästa tillgängliga evidens och utgör en expertkonsensus inom området. De uppdateras regelbundet i takt med att nya data tillkommer.

Förväntningen är att riktlinjer följs, såvida det inte finns specifika kliniska skäl att avvika från dem och välja annan handläggning anpassad för den enskilda patienten.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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



www.genturis.eu

Protokoll för uppföljning av individer med constitutional mismatch repair deficiency (CMMRD)

Undersökning		Frekvens	Ålder	Styrka*
Klinisk undersökning		Var 6:e månad	Från diagnos	Stark
MR hjärna		Var 6:e månad	2–20 år	Stark
		Årligen	Från 20 års ålder	Måttlig
Koloskopi		Årligen **	Från 6 års ålder	Stark
Övre gastrointestinal endoskopi		Årligen **	Samtidigt med koloskopi eller senast från 10 års ålder	Svag
Kapselendoskopi		Årligen	Från 10 års ålder	Måttlig
Gynekologiskt	Kontroller (klinisk undersökning och transvaginalt ultraljud)	Årligen	Från 20 års ålder	Stark
	Profylaktisk kirurgi	Ej tillämpligt	Diskuteras när familjeplaneringen är avslutad	Måttlig
Ultraljud buk och lilla bäckenet för screening av gynekologisk cancer och urinvägscancer.		Årligen	Från 20 års ålder	Stark
Helkroppss-MR		Minst en gång	Vid diagnos eller när anestesi inte längre behövs	Stark
		Diskutera valfri årlig bilddiagnostik		Måttlig

* Denna evidensgradering är baserad på publicerade artiklar och expertkonsensus: stark – expertkonsensus OCH överrensstämmande bevis, måttlig – expertkonsensus MED inkonsekventa bevis OCH/ELLER ny bevis som sannolikt stöder rekommendationen, svag – expertmajoritetsbeslut UTAN konsekvent evidens.

** Intervallet bör förkortas (till var 6:e månad) när polyper påvisas