

# Protokol za spremljanje posameznikov s sindromom prirojene pomanjkljivosti popravljanja neujemanj (CMMRD)

Smernice za diagnostiko, spremljanje in obravnavo posameznikov s sindromom prirojene pomanjkljivosti popravljanja neujemanj (CMMRD) temeljijo na trenutnem, z dokazi podprtih, znanjem in konsenzu strokovnjakov ter se redno posodablja glede na nova znanja.

Zdravniki naj pri kliničnem delu upoštevajo te smernice, razen če obstaja utemeljen razlog, da se obravnava pri posamezniku prilagodi oziroma spremeni.



**European  
Reference  
Network**

for rare or low prevalence  
complex diseases

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



[www.genturis.eu](http://www.genturis.eu)

## Protokol za spremljanje posameznikov s sindromom prirojene pomanjkljivosti popraviljanja neujemanj (CMMRD)

| Preiskava   |  | Interval                             | Obdobje   | Moč priporočila * |
|---|--|--------------------------------------|---|-------------------|
| Klinični pregled  |  | Vsakah 6 mesecev                     | Od postavitve diagnoze                                | Močno             |
| MR slikanje glave   |  | Vsakah 6 mesecev                     | Od 2. do 20. leta                                     | Močno             |
|   |  | Letno                                | Od 20. leta dalje                                     | Zmerno            |
| Kolonoskopija   |  | Letno **                             | Od 6. leta dalje                                      | Močno             |
| Endoskopija zgornjih prebavil   |  | Letno **                             | Sočasno s kolonoskopijo ali vsaj od 10. leta starosti | Šibko             |
| Kapsulna endoskopija  |  | Letno                                | Od 10. leta dalje                                     | Zmerno            |
| Ginekološko   | Spremljanje (klinični pregled in transvaginalni ultrazvok) | Letno                                | Od 20. leta dalje                                     | Močno             |
|   | Profilaktična operacija                                    | Ne pride v poštev                    | Razmisli o tej možnosti po zaključenem rodnem obdobju | Zmerno            |
| Ultrazvok trebuha in medenice za presejanje ginekoloških rakov in rakov sečil |  | Letno                                | Od 20. leta dalje                                     | Močno             |
| MR slikanje celotnega telesa  |  | Vsaj enkrat                          | Ob diagnozi oziroma ko anestezija ni več potrebna     | Močno             |
|   |  | Razmisli o možnosti letnega slikanja |   | Zmerno            |

\* Ocena moči temelji na objavljenih člankih in konsenzu strokovnjakov: močno – konsenz strokovnjakov IN dosledni dokazi; zmerno – konsenz strokovnjakov Z nedoslednimi dokazi IN/ALI verjetnost, da bodo novi dokazi priporočilo podprli; šibko – večinsko mnenje strokovnjakov BREZ doslednih dokazov.

\*\* \*\* Če ima posameznik odkrite polipe, je potrebno interval skrajšati na 6 mesecev.