

Protocole de surveillance chez les personnes atteintes de déficience constitutionnelle du système de réparation des mésappariements (CMMRD)

Cette recommandation concernant le diagnostic, la surveillance et la prise en charge des personnes atteintes de déficience constitutionnelle du système de réparation des mésappariements (CMMRD) repose sur les meilleures données disponibles ainsi que sur le consensus d'experts dans ce domaine. Elle est régulièrement mise à jour afin de refléter l'évolution des connaissances scientifiques.

Il est attendu que les professionnels de santé suivent cette recommandation, sauf en cas de raison clinique impérieuse justifiant une approche différente, adaptée à un patient spécifique.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases



Genetic Tumour Risk
Syndromes (ERN GENTURIS)



www.genturis.eu

Protocole de surveillance chez les personnes atteintes de déficience constitutionnelle du système de réparation des mésappariements (CMMRD)

Examen		Fréquence	Période	Niveau de preuve*
Examen clinique		Tous les 6 mois	Dès le diagnostic	Fort
IRM cérébrale		Tous les 6 mois	De 2 à 20 ans	Fort
		Annuellement	À partir de 20 ans	Modéré
Coloscopie		Annuellement**	À partir de 6 ans	Fort
Endoscopie digestive haute		Annuellement**	Simultanément à la coloscopie ou au moins dès l'âge de 10 ans	Faible
Endoscopie par capsule vidéo		Annuellement	À partir de 10 ans	Modéré
Gynécologique	Surveillance (examen clinique et échographie transvaginale)	Annuellement	À partir de 20 ans	Fort
	Chirurgie prophylactique	Non applicable	À discuter une fois la planification familiale terminée	Modéré
Échographie abdomino-pelvienne pour le dépistage des cancers gynécologiques et urinaires		Annuellement	À partir de 20 ans	Fort
IRM corps entier		Au moins une fois	Au moment du diagnostic ou lorsque l'anesthésie n'est plus nécessaire	Fort
		À discuter : imagerie annuelle facultative		Modéré

* Cette classification est basée sur des articles publiés et un consensus d'experts : Fort – consensus d'experts ET preuves cohérentes Modéré – consensus d'experts AVEC preuves incohérentes ET/OU nouvelles données susceptibles de soutenir la recommandation Faible – décision majoritaire des experts SANS preuves cohérentes.

**L'intervalle doit être porté à une fois tous les 6 mois dès que des polypes sont détectés.