

Πρωτόκολλο παρακολούθησης για άτομα με συνταγματική ανεπάρκεια επιδιόρθωσης ασυμφωνίας (CMMRD)

Αυτή η κατευθυντήρια οδηγία για τη διάγνωση, την παρακολούθηση και τη διαχείριση ατόμων με συνταγματική ανεπάρκεια επιδιόρθωσης ασυμφωνίας (CMMRD) βασίζεται στα καλύτερα διαθέσιμα επιστημονικά δεδομένα και στη συναίνεση ειδικών στον συγκεκριμένο τομέα. Ενημερώνεται τακτικά ώστε να αντανακλά τις εξελίξεις στην επιστημονική τεκμηρίωση.

Αναμένεται ότι οι κλινικοί ιατροί θα ακολουθούν αυτήν την οδηγία, εκτός εάν υπάρχει επιτακτικός κλινικός λόγος για διαφορετική προσέγγιση, προσαρμοσμένη στις ανάγκες του εκάστοτε ασθενούς.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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



www.genturis.eu

Πρωτόκολλο παρακολούθησης για άτομα με συνταγματική ανεπάρκεια επιδιόρθωσης ασυμφωνίας (CMMRD)

Εξέταση		Συχνότητα	Περίοδος	Ισχύς*
Κλινική εξέταση		Κάθε 6 μήνες	Από τη διάγνωση	Ισχυρή
Μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου		Κάθε 6 μήνες	2 – 20 ετών	Ισχυρή
		Ετησίως	Από την ηλικία των 20 ετών	Μέτρια
Κολonosκόπηση		Ετησίως**	Από την ηλικία των 6 ετών	Ισχυρή
Ενδοσκόπηση ανώτερου πεπτικού		Ετησίως**	Ταυτόχρονα με την κολonosκόπηση ή τουλάχιστον από την ηλικία των 10 ετών	Ασθενής
Ενδοσκόπηση με κάψουλα βίντεο		Ετησίως	Από την ηλικία των 10 ετών	Μέτρια
Γυναικολογική	Παρακολούθηση (κλινική εξέταση και διακολπικό υπερηχογράφημα)	Ετησίως	Από την ηλικία των 20 ετών	Ισχυρή
	Προφυλακτική χειρουργική επέμβαση	Δεν εφαρμόζεται	Συζήτηση μετά την ολοκλήρωση του οικογενειακού προγραμματισμού	Μέτρια
Υπερηχογράφημα κοιλιακής και πυελικής χώρας για έλεγχο γυναικολογικού και ουροποιητικού καρκίνου		Ετησίως	Από την ηλικία των 20 ετών	Ισχυρή
Μαγνητική τομογραφία ολόκληρου σώματος		Τουλάχιστον μία φορά	Κατά τη διάγνωση ή όταν δεν απαιτείται πλέον αναισθησία	Ισχυρή
		Συζήτηση για προαιρετική ετήσια απεικόνιση		Μέτρια

* Αυτή η κατάσταση βασίζεται σε δημοσιευμένα άρθρα και στη συναίνεση ειδικών: Ισχυρή – συναίνεση ειδικών ΚΑΙ συνεπή επιστημονικά δεδομένα Μέτρια – συναίνεση ειδικών ΜΕ ασυμφωνή δεδομένα ΚΑΙ/Η νέα στοιχεία που πιθανόν να υποστηρίζουν τη σύσταση Ασθενής – απόφαση πλειοψηφίας ειδικών ΧΩΡΙΣ συνεπή επιστημονικά δεδομένα.

** απόφαση πλειοψηφίας ειδικών ΧΩΡΙΣ συνεπή επιστημονικά δεδομένα.