

Fragebogen zur Risikoeinschätzung einer erblichen Nierentumor-Erkrankung

Dieser Fragebogen dient zur Abschätzung des Risikos einer erblichen Erkrankung bei Patienten, die sich aufgrund eines Nierentumors vorstellen.

Angabe zu der Art des Nierentumors (bitte in folgender Liste ankreuzen)

- Nierenzellkarzinom
 Subtyp: klarzellig; papillär; chromophob; andere; unbekannt; Angiomyolipom
 andere Entität
 bitte soweit bekannt hier eintragen:
 unbekannt

Bearbeitungshinweis:

≥ 1,5 Punkte: Vorstellung in Spezialsprechstunde für erbliche Nierentumoren oder humangenetische Vorstellung einleiten

≥ 1 Punkt: Vorstellung in Spezialsprechstunde oder humangenetische Vorstellung erwägen

Ggf. ist vorab eine konsiliarische Vorstellung bei anderen Fachabteilungen, z.B. zur Sicherstellung dermatologischer oder pathologischer Befunde, sinnvoll.

Eigenanamnese:

Befund in Organen/Lokalisationen		Falls zutreffend, bitte ankreuzen	Punkte
Nierentumor Alter bei ED	Erstdiagnose ≤46 Jahre		1,5
Nierentumor Lokalisation	bilateraler Tumor ^a		1
	multifokaler (≥ 3 Herde) Tumor ^a		1
	Bilateraler und multifokaler Tumor ^a		1 ^f
Nierentumor Histologie (soweit vorhanden)	Nicht-klarzelliges Nierenzellkarzinom mit auffälligen Eigenschaften (s.u.) ^b		1
Dermatologie	gesichertes Leiomyom oder Fibrofollikulom, Trichodiscom oder Shagreen Patches oder Nagelfalzfibrom oder Enorale Fibrome oder Angiofibrom ^c		1
Nebenniere/ Grenzstrang	Phäochromozytom oder Paragangliom		1
Lunge	Lymphangioleyomyomatose oder Zysten oder rezidivierende Pneumothoraces		1
ZNS	Hämangioblastom der Retina oder des ZNS oder ungeklärte/Tumor-assoziierte Krampfanfälle im Kindesalter		1

Gastrointestinaltrakt	GIST (gastrointestinaler Stromatumor)		1
Uterus	multiple Leiomyome oder fibroide Tumoren (Auftreten ≤30 Jahre)		1

Familienanamnese

Nierentumore bei mind. einem/einer Verwandten 1. oder 2. Grades ^d ?		1
Positive Familienanamnese für mit Nierentumoren assoziierte Tumorsyndrome (soweit bekannt) ^e ?		1,5

Summe Punkte	
---------------------	--

Erläuterungen:

^aaußer: papilläres Nierenzellkarzinom bei terminaler Niereninsuffizienz (dieses tritt im Regelfall ohne erbliche Ursache bilateral/multilokulär auf)

^b als nicht-klarzelliges Nierenzellkarzinom mit auffälligen Eigenschaften gelten folgende histopathologische Entitäten (im Einzelfall ggf. mit dem zuständigen Pathologen zu besprechen):

- Hybrid-onkozytäres Nierenzellkarzinom (Onkozytom und chromophobes Nierenzellkarzinom)
- HCRCC-assoziierte Nierenzellkarzinome (Fumarathydratase – Verlust)
- SDHB-defizientes Nierenzellkarzinom

^c Nävi, Melanome, Basaliome und Spinalzellkarzinome werden nicht berücksichtigt; bei differentialdiagnostischer Unsicherheit dermatologische Beurteilung vor humangenetischer Vorstellung

^d Verwandte 1. Grades: Eltern / Kinder/ Geschwister;
 Verwandte 2. Grades: Großeltern / Enkel/ Tanten / Onkel / Neffen / Nichten / Halbgeschwister

^e Hierbei handelt es sich insbesondere um:

- Von-Hippel-Lindau Syndrom
- Birt-Hogg-Dubé Syndrom
- Hamartom Hereditäre Leiomyomatose und Nierenzellkarzinom (HLRCC)
- Hereditäres papilläres Nierenzellkarzinom
- Tuberöse Sklerose
- Hereditäre Paragangliome/Phäochromozytome (SDHx)
- Cowden-Syndrom / PTEN-Hamartom-Tumorsyndrom
- (→ Hereditäres non-polypöses kolorektales Karzinom bei Urothelkarzinom)

^f Hinsichtlich der Frage zur Lokalisation kann insgesamt max. 1 Punkt berechnet werden (d.h. wenn multifokal und bilateral bejaht werden, ergeben sich **nicht** 1,5 Punkte).