

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

andere Entität:

Angiomyolipom Onkozytom Klarzellig-papillärer Tumor Onkozytischer Tumor NOS

andere, 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, b}		1
	multifokaler (≥ 3 Herde) Tumor ^{a, b}		1
	Bilateraler <u>und</u> multifokaler Tumor ^{a, b}		1 ^c
Nierentumor Histologie (soweit vorhanden)	Nicht-klarzelliges Nierenzellkarzinom mit auffälligen Eigenschaften (s.u.) ^d		1
Haut	gesichertes Leiomyom oder Fibrofollikulom, Trichodiscom oder Shagreen Patches oder Nagelfalz- fibrom oder Enorale Fibrome oder Angiofibrom ^e		1
Innenohr	Endolymphatic Sac Tumor		1,5
Auge	Hämangioblastom der Retina		1
	Uveales Melanom		1,5
Nebenniere/ Grenzstrang	Phäochromozytom oder Paragangliom		1,5
Lunge	Lymphangioleiomyomatose oder Zysten oder rezidivierende Pneumothoraces		1

Version 4.2 vom 11.04.2024

Erstellt durch: R.-U. Müller¹, J. Degenhardt¹, A. Heidenreich², A. Hartmann³, Kerstin Rhiem⁴

¹Klinik II für Innere Medizin, Universitätsklinikum Köln, ²Klinik für Urologie, Universitätsklinikum Köln ³Institut für Pathologie, Universitätsklinikum Erlangen, ⁴Zentrum Familiärer Brust- und Eierstockkrebs, Universitätsklinikum Köln

ZNS	Hämangioblastom 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 ^f ?		1
Positive Familienanamnese für mit Nierentumoren assoziierte Tumorsyndrome (soweit bekannt) ^g ?		1,5
Summe Punkte		

Erläuterungen:

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

^bbilateral bzw. multifokal ist unabhängig von der Frage zu betrachten, ob die Tumore simultan oder zweizeitig entstanden sind

^cHinsichtlich 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).

^d 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)
- HLRCC-assoziierte Nierenzellkarzinome (Fumarathydratase – Verlust)
- SDHB-defizientes Nierenzellkarzinom

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

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

^g Hierbei handelt es sich insbesondere (aber nicht ausschließlich) um:

- Von-Hippel-Lindau Syndrom
- Birt-Hogg-Dubé Syndrom
- Hereditäre Leiomyomatose und Nierenzellkarzinom (HLRCC)
- Hereditäres papilläres Nierenzellkarzinom
- Tuberöse Sklerose
- Hereditäre Paragangliome/Phäochromozytome (SDHx)
- Cowden-Syndrom / PTEN-Hamartom-Tumorsyndrom
- BAP1-Tumorprädispositionssyndrom
- (→ Hereditäres non-polypöses kolorektales Karzinom bei Urothelkarzinom)

Version 4.2 vom 11.04.2024

Erstellt durch: R.-U. Müller¹, J. Degenhardt¹, A. Heidenreich², A. Hartmann³, Kerstin Rhiem⁴

¹Klinik II für Innere Medizin, Universitätsklinikum Köln, ²Klinik für Urologie, Universitätsklinikum Köln ³Institut für Pathologie, Universitätsklinikum Erlangen, ⁴Zentrum Familiärer Brust- und Eierstockkrebs, Universitätsklinikum Köln