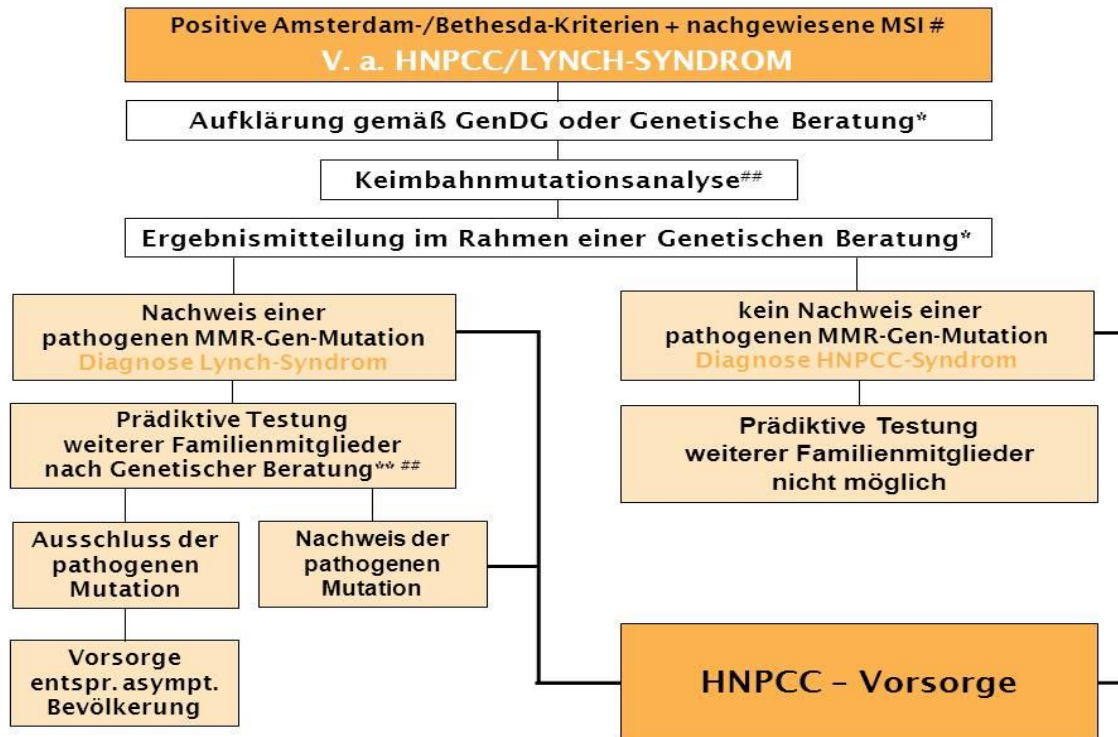


Algorithmen zum Ablauf der genetischen Diagnostik und molekularpathologischen Abklärung bei HNPCC-Verdacht



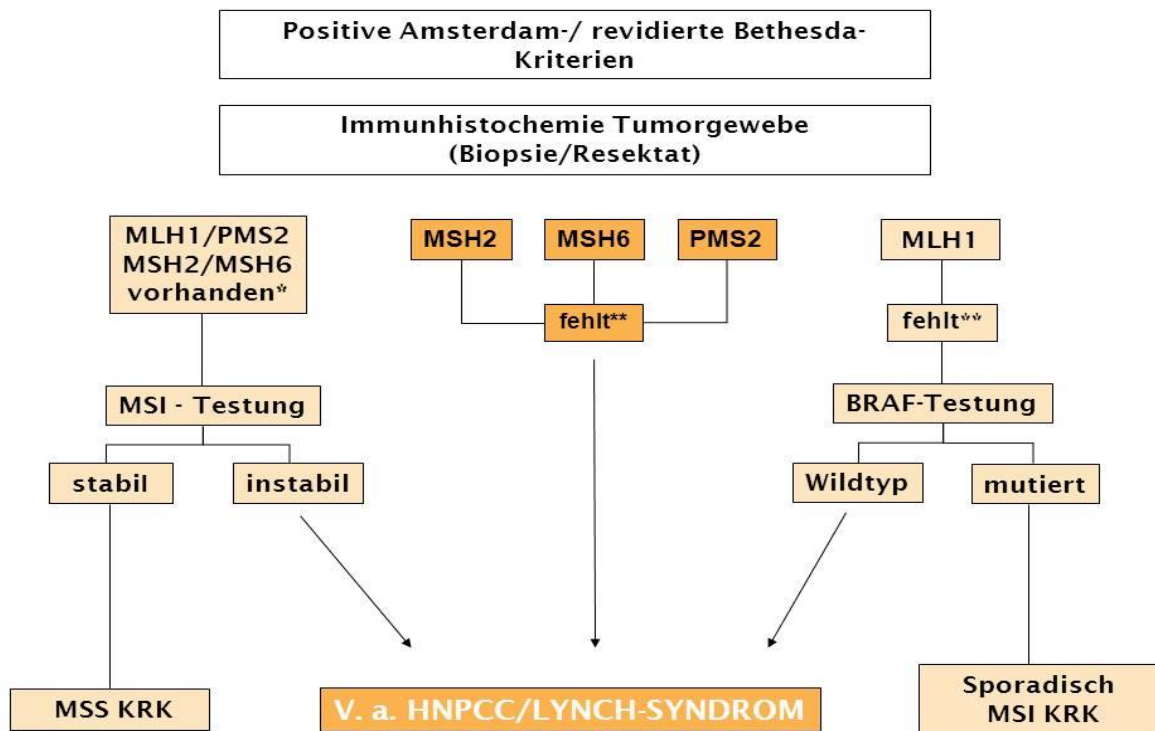
* Eine diagnostische Keimbahnuntersuchung erfordert gemäß GenDG eine Aufklärung und Dokumentation der Gesprächsinhalte durch den veranlassenden Arzt. Alternativ kann eine genetische Beratung erfolgen. Die Ergebnismitteilung muss gemäß GenDG im Rahmen einer genetischen Beratung erfolgen.

** Eine prädiktive genetische Keimbahndiagnostik bei asymptomatischen Individuen darf gemäß GenDG nur nach einer genetischen Beratung erfolgen. Die Ergebnismitteilung muß gemäß GenDG ebenfalls im Rahmen einer genetischen Beratung erfolgen.

Bei hochgradigem V.a. HNPCC/Lynch-Syndrom (z.B. positive Amsterdam-Kriterien) und Nichtvorhandensein von Tumorgewebe kann auch direkt eine Mutationsanalyse erfolgen.

Sofern eine Keimbahndiagnostik vom Patienten nicht gewünscht wird, ist unabhängig davon in jedem Fall die HNPCC-Vorsorge zu empfehlen.

Abbildung 1: Algorithmus zum Ablauf der genetischen Diagnostik bei Patienten mit V.a. ein hereditäres Tumordispositions-Syndrom am Beispiel des HNPCC-/Lynch-Syndroms. Zum Nachweis der MSI bei V.a. HNPCC-/Lynch-Syndroms wird auf Abbildung 2 verwiesen.



* in jeweils >10% der Tumorzellen nukleär positiv; ** in <10% der Tumorzellen nukleär positiv

Abbildung 2: Algorithmus zum Ablauf der molekularpathologischen Abklärung eines Mismatch-Reparaturdefektes bei klinischem V.a. HNPCC-/Lynch-Syndrom. Zur sich ggf. anschließenden genetischen Diagnostik wird auf Abbildung 1 verwiesen.

Quelle:

Leitlinienprogramm Onkologie (Deutsche Krebsgesellschaft, Deutsche Krebshilfe, AWMF): S3-Leitlinie Kolorektales Karzinom, Langversion 2.1, 2019, AWMF Registrierungsnummer: 021/007OL, <http://www.leitlinienprogramm-onkologie.de/leitlinien/kolorektales-karzinom/> [abgerufen am: 14.06.2021]