

Checkliste zur Feststellung der Indikation zur Genetischen Beratung bei Diagnose Sarkom und Erkrankungsalter ≥ 18 Jahre

Name:

Geboren am:

Datum:

Eine genetische Beratung soll angeboten werden, falls **mindestens 1 Kriterium** erfüllt ist.

1. **Diagnose eines der folgenden Knochen- und Weichgewebetumoren**

- Rhabdomyosarkom
- Osteosarkom
- Sarkom der Cervix uteri
- pleuropulmonales Blastom
- MPNST
- abdominelle Fibromatose ohne Nachweis einer *CTNNB1*-Mutation
- gastrointestinaler Stromatumor ohne Nachweis einer *KIT*- oder *PDGFRA*-Mutation
- intrakranielles Sarkom

2. **Eigenanamnese**

- Zwei Knochen- oder Weichgewebetumoren, davon** einer ≤ 45 Jahren (Erstdiagnose)
- Auftreten von multifokalen Knochen- und Weichgewebetumoren

3. **Diagnose Sarkom und andere Anomalien**

- Hautveränderungen z.B. Café- au-lait Flecken, Pits, Hauttumoren, etc.
- Wachstumsauffälligkeiten z.B. Makrozephalie, Asymmetrien, Exostosen, Myxome, Osteochondrome
- Geistige Entwicklungsstörung
- Angeborene Fehlbildungen
- Dysmorphe Gesichtszüge

4. **Pathogene Genvariante im Tumor mit Hinweis auf mögliche Keimbahnvariante**

5. **Familienanamnese**

- ≥ 1 Verwandter ersten oder zweiten Grades mit Krebsdiagnose im Kindes- oder Jugendalter
- ≥ 1 Verwandter ersten Grades mit dem gleichen Tumor oder mit einer Krebsdiagnose ≤ 45 Jahre
- ≥ 2 Verwandte zweiten Grades mit dem gleichen Tumor oder mit einer Krebsdiagnose ≤ 45 Jahre
- ≥ 1 Verwandte ersten oder zweiten Grades mit Mammakarzinom ≤ 45 Jahre, Hirntumor oder seltener Krebserkrankung (z. B. Nebennierenrindenzinom, Paragangliom; <https://www.rarecancerseurope.org>)