

**Checkliste zur strukturierten Erfassung
von Hinweisen für eine genetische Veranlagung
bei Diagnose Weichgewebe- oder Knochentumor und
Erkrankungsalter ≥ 18 Jahre**

Name, Vorname:
.....
geboren am:

Die vorliegende Checkliste wurde für den ärztlichen Gebrauch angefertigt, um Hinweise auf eine mögliche genetische Veranlagung für Weichgewebe- und Knochentumoren strukturiert zu erfassen. Diese Erfassung sollte ggf. aktualisiert werden. **Die Indikation zur genetischen Beratung/Diagnostik soll geprüft werden, falls mindestens 1 der folgenden Kriterien erfüllt ist.** Ein erfülltes Kriterium allein ist nicht beweisend für eine genetische Veranlagung für Sarkomen.

- a) **Diagnose einer der folgenden Knochen- und Weichgewebetumoren**
 - Rhabdomyosarkom
 - Osteosarkom
 - Sarkom der Cervix uteri
 - pleuropulmonales Blastom
 - Maligner peripherer Nervenscheidentumor (MPNST)
 - abdominelle Fibromatose ohne Nachweis einer *CTNNB1*-Mutation
 - gastrointestinaler Stromatumor ohne Nachweis einer *KIT*- oder *PDGFRA*-Mutation
 - intrakranielles Sarkom
- b) **Eigenanamnese**
 - Zwei Knochen- oder Weichgewebetumoren, davon** einer ≤ 45 Jahren (Erstdiagnose)
 - Auftreten von multifokalen Knochen- und Weichgewebetumoren
- c) **Diagnose zusätzlicher Anomalien/Tumoren**
 - Hautveränderungen z.B. Café- au-lait Flecken, Pits, Hauttumoren, etc.
 - Wachstumsauffälligkeiten z.B. Makrozephalie, Asymmetrien, Exostosen, Myxome, Osteochondrome
 - Geistige Entwicklungsstörung
 - Angeborene Fehlbildungen
 - Syndromale Facies
- d) **Pathogene Genvariante im Tumor mit Hinweis auf eine mögliche Keimbahnvariante**
- e) **Familienanamnese**
 - ≥ 1 Verwandte/r ersten oder zweiten Grades mit Krebsdiagnose im Kindes- oder Jugendalter
 - ≥ 1 Verwandte/r 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>)

Kriterien	wenn ≥ 1 Kriterium erfüllt	Anmeldung, Humangenetik <i>(sofern erforderlich und bereits erfolgt)</i>
<input type="radio"/> keines erfüllt	<input type="radio"/> keine Beratung / Diagnostik	_____
<input type="radio"/> ≥ 1 erfüllt	Grund: _____	Datum, Unterschrift
	<input type="radio"/> Vorstellung Humangenetik	Ergebnis <i>(sofern vorliegend)</i>
	<input type="radio"/> Diagnostik selbst veranlasst	_____
	<input type="radio"/> _____	_____
_____ Datum, Unterschrift	_____ Datum, Unterschrift	_____ Datum, Unterschrift