

Checkliste, genetische Prädisposition bei hämatologischen Neoplasien

(Diagnose > 18. Geburtstag)

Name

geb. am

Genetische Beratung indiziert?

Neben den häufigen sporadischen hämatologischen Neoplasien sind, vor allem im Zusammenhang mit MDS und AML, genetische Prädispositionssyndrome/familiäre Leukämien beschrieben. Unabhängig von der bei Ihrem Patienten diagnostizierten hämatologischen Neoplasie sollte, falls mindestens 1 der folgenden Kriterien erfüllt ist, eine genetische Beratung erwogen werden.

1. Familienanamnese, zusätzlich zum betreuten Indexpatienten

hämatologische Neoplasie

≥ 1 Verwandter ersten Grades

≥ 2 Verwandte zweiten Grades in einer Linie der Familie

Krebserkrankung, Diagnose vor dem 45. Geburtstag

≥ 1 Verwandter ersten Grades

≥ 2 Verwandte zweiten Grades in einer Linie der Familie

lange bestehender Zytopenie oder Blutungsanamnese unklarer Ursache

≥ 1 Verwandter ersten Grades

≥ 2 Verwandte zweiten Grades in einer Linie der Familie

familiär bekanntes genetisches Tumorrisikosyndrom

.....

2. Eigenanamnese

≥ 2 maligne Krebserkrankungen beim Indexpatienten

Hinweise auf genetisches Tumorrisikosyndrom

z.B. unklare prämale Zytopenie, Thrombozytenfunktionsstörung, Haar-/Nageldystrophien oder Ataxie; gehäufte oder atypische Infekte)

mentale Retardierung und/oder angeborene Fehlbildungen unklarer Genese

MDS/AML, Diagnose <40. Geburtstag

ungewöhnliche Toxizität der onkologischen Therapie

.....

3. auffällige somatische Befunde

genetische Veränderung, VAF $\geq 40\%$ in z.B. *CEBPA*, *DDX41*, *ETV6*, *GATA2*, oder *RUNX1*

.....

Dokumentation

| Kriterien | wenn ≥ 1 Kriterium erfüllt → Beratung erwägen | Anmeldung, Humangenetik |
|---|--|-----------------------------------|
| <input type="checkbox"/> keines erfüllt | <input type="checkbox"/> keine Beratung/Diagnostik, Grund: | Datum, Unterschrift |
| <input type="checkbox"/> ≥ 1 erfüllt | <input type="checkbox"/> Vorstellung Humangenetik <input type="checkbox"/> Diagnostik selbst veranlasst | Ergebnis |
| Datum, Unterschrift | Datum, Unterschrift | Datum, Unterschrift |