

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

Version 4.2 vom 11.04.2024

Erstellt durch: R.-U. Müller<sup>1</sup>, J. Degenhardt<sup>1</sup>, A. Heidenreich<sup>2</sup>, A. Hartmann<sup>3</sup>, Kerstin Rhiem<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Klinik II für Innere Medizin, Universitätsklinikum Köln, <sup>2</sup>Klinik für Urologie, Universitätsklinikum Köln <sup>3</sup>Institut für Pathologie, Universitätsklinikum Erlangen, <sup>4</sup>Zentrum 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 (Aufreten ≤30 Jahre)		1

### Familienanamnese

Nierentumore bei mind. einem/einer Verwandten 1. oder 2. Grades <sup>f</sup> ?		1
Positive Familienanamnese für mit Nierentumoren assoziierte Tumorsyndrome (soweit bekannt) <sup>g</sup> ?		1,5

<b>Summe Punkte</b>	
---------------------	--

### Erläuterungen:

<sup>a</sup> außer: papilläres Nierenzellkarzinom bei terminaler Niereninsuffizienz (dieses tritt im Regelfall ohne erbliche Ursache bilateral/multilokulär auf)

<sup>b</sup> bilateral bzw. multifokal ist unabhängig von der Frage zu betrachten, ob die Tumore simultan oder zweizeitig entstanden sind

<sup>c</sup> Hinsichtlich 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).

<sup>d</sup> 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

<sup>e</sup> Nävi, Melanome, Basaliome und Spinalzellkarzinome werden nicht berücksichtigt; bei differentialdiagnostischer Unsicherheit dermatologische Beurteilung vor humangenetischer Vorstellung

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

<sup>g</sup> 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