

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 ^{a, b} | | 1 |
| | multifokaler (≥ 3 Herde) Tumor ^{a, b} | | 1 |
| | Bilateraler und multifokaler Tumor ^{a, b} | | 1 ^c |
| Nierentumor Histologie (soweit vorhanden) | Nicht-klarzelliges Nierenzellkarzinom mit auffälligen Eigenschaften (s.u.) ^d | | 1 |
| Haut | gesichertes Leiomyom oder Fibrofollikulom, Trichodiscom oder Shagreen Patches oder Nagelfalz-fibrom oder Enorale Fibrome oder Angiofibrom ^e | | 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. Müller¹, J. Degenhardt¹, A. Heidenreich², A. Hartmann³, Kerstin Rhiem⁴

¹Klinik II für Innere Medizin, Universitätsklinikum Köln, ²Klinik für Urologie, Universitätsklinikum Köln ³Institut für Pathologie, Universitätsklinikum Erlangen, ⁴Zentrum 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 ^f ? | | 1 |
| Positive Familienanamnese für mit Nierentumoren assoziierte Tumorsyndrome (soweit bekannt) ^g ? | | 1,5 |

| | |
|---------------------|--|
| Summe Punkte | |
|---------------------|--|

Erläuterungen:

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

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

^c 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).

^d 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

^e Nävi, Melanome, Basaliome und Spinalzellkarzinome werden nicht berücksichtigt; bei differentialdiagnostischer Unsicherheit dermatologische Beurteilung vor humangenetischer Vorstellung

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

^g 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