

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	bilateral Tumor ^{a, b}		1
	multifokaler (≥ 3 Herde) Tumor ^{a, b}		1
	Bilateraler <u>und</u> 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 (Auftreten ≤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:

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

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

^cHinsichtlich 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

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