

Krebserkrankung im Kindesalter: Genetische Beratung indiziert?

Nach Jongmans et al. Eur J Med Genet 59 (2016) 116-25 und Ripperger et al., Am J Genet (2017) 173:1017-37

Ist mindestens ein Kriterium erfüllt, könnte die Familie von einer genetischen Beratung profitieren

1. Familienanamnese (Stammbaum über 3 Generationen erfragen)

- ☐ ≥2 Krebsdiagnosen vor dem 18. Lebensjahr innerhalb der Familie, einschließlich Indexpatient
- ☐ Ein Elternteil oder ein Geschwisterkind des an Krebs erkrankten Kindes hat oder hatte eine Krebserkrankung vor dem 45. Lebensjahr
- ☐ ≥2 erst- oder zweitgradig Verwandte einer Elternseite mit Krebs vor dem 45. Lebensjahr
- ☐ Die Eltern des an Krebs erkrankten Kindes sind konsanguin

2. Bei dem erkrankten Kind wurde eine der folgenden Diagnosen gestellt (Indikator Tumore):

- | | |
|---|---|
| <input type="radio"/> Adrenokortikales Karzinom / Adenom | <input type="radio"/> Medulläres Nierenzellkarzinom |
| <input type="radio"/> ALL (Robertson'sche Translokation 15;21) | <input type="radio"/> Medulloblastom (SHH aktiviert) |
| <input type="radio"/> ALL (Ringchromosom 21) | <input type="radio"/> Medulloblastom (WNT aktiviert, CTNNB, Wildtyp) |
| <input type="radio"/> ALL (niedrig hypodiploid) | <input type="radio"/> Medulloepitheliom |
| <input type="radio"/> ALL Rezidiv (TP53 mutiert) | <input type="radio"/> Melanom |
| <input type="radio"/> AML (Monosomie 7) | <input type="radio"/> Meningeom |
| <input type="radio"/> Basalzellkarzinom | <input type="radio"/> Myelodysplastisches Syndrom |
| <input type="radio"/> Botryoïdes Rhabdomyosarkom des Urogenitaltrakts (Fusions-negativ) | <input type="radio"/> Myeloproliferative Neoplasie (Ausnahme: CML) |
| <input type="radio"/> Chondromesenchymales Hamartom | <input type="radio"/> Myxom |
| <input type="radio"/> Choroid-Plexus-Karzinom / Tumor | <input type="radio"/> Nebenschilddrüsenkarzinom / -adenom |
| <input type="radio"/> Endolymphatischer-Sack-Tumor | <input type="radio"/> Neuroendokriner Tumor |
| <input type="radio"/> Fötales Rhabdomyom | <input type="radio"/> Nierenzellkarzinom |
| <input type="radio"/> Gastrointestinaler Stromatumor | <input type="radio"/> Paragangliom / Phäochromozytom |
| <input type="radio"/> Gonadoblastom | <input type="radio"/> Pineoblastom |
| <input type="radio"/> Großzelliger kalzifizierender Sertoli-Zell-Tumor | <input type="radio"/> Plattenepithelkarzinom |
| <input type="radio"/> Hämangioblastom | <input type="radio"/> Pleuropulmonales Blastom |
| <input type="radio"/> Hepatoblastom (CTNNB1 Wildtyp) | <input type="radio"/> Retinoblastom |
| <input type="radio"/> Hepatozelluläres Karzinom | <input type="radio"/> Rhabdoid-Tumor |
| <input type="radio"/> Hypophysäres Blastom | <input type="radio"/> Rhabdomyosarkom mit diffuser Anaplasie |
| <input type="radio"/> Hypophysenadenom / -tumor | <input type="radio"/> Schilddrüsenkarzinom (nicht-medullär) |
| <input type="radio"/> Infantile Myofibromatose | <input type="radio"/> Schwannom |
| <input type="radio"/> Juvenile myelomonozytäre Leukämie | <input type="radio"/> Schwannomatose |
| <input type="radio"/> Juvenile polyposis | <input type="radio"/> Sehbahn gliom (mit klinischen NF1-Zeichen) |
| <input type="radio"/> Keratozytisch odontogener Tumor | <input type="radio"/> Sertoli-Leydig-Zell-Tumor |
| <input type="radio"/> Keimstrang-Stroma-Tumor mit anulären Tubuli | <input type="radio"/> Subependymales Riesenzellastrozytom |
| <input type="radio"/> Kleinzelliges hyperkalzämisches Ovarialkarzinom | <input type="radio"/> Transiente myeloproliferative Erkrankung |
| <input type="radio"/> Kolorektales Karzinom | <input type="radio"/> Zystisches Nephrom |
| <input type="radio"/> Maligner peripherer Nervenscheidentumor | <input type="radio"/> Andere bei Kindern seltene Entitäten oder eher bei Erwachsenen typische Tumore bzw. ungewöhnlich frühes Erkrankungsalter |
| <input type="radio"/> Medulläres Schilddrüsenkarzinom | |

3. ☐ Tumoranalysen zeigen genetische Alteration, die auf Prädisposition hindeutet

4. ☐ Ein Kind mit ≥2 Primär-Neoplasien (z.B. sekundär, bilateral, multifokal, metachron)

5. ☐ Bei dem an Krebs erkrankten Kind bestehen kongenitale oder andere Auffälligkeiten

Zeichen	Denke an
<input type="radio"/> Kongenitale Anomalien	Organfehlbildungen, Skelettanomalien, Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalten, Zahnanomalien, urogenital Anomalien, Hör-/Sehstörungen etc.
<input type="radio"/> Auffällige Fazies	
<input type="radio"/> Herabgesetzte intellektuelle Fähigkeiten / Entwicklungsretardierung	Lernstörungen, Verhaltensauffälligkeiten
<input type="radio"/> Wachstumsauffälligkeiten	Größe, Kopfumfang, Geburtsgewicht, Asymmetrie, Wachstumskurve
<input type="radio"/> Hautauffälligkeiten	Auffällige Pigmentierung, z.B. ≥2 Café-au-lait Flecken, vaskuläre Läsionen, Überempfindlichkeit gegenüber Sonne, mehrere gutartige Hauttumore
<input type="radio"/> Hämatologische Auffälligkeiten (nicht durch aktuelle Krebserkrankung erklärt)	Panzytopenie, Anämie, Thrombozytopenie, Neutropenie, Leukopenie, Makrozytose der Erythrozyten
<input type="radio"/> Immundefizienz	Häufigkeit von Infektionen, Lymphopenie
<input type="radio"/> Endokrine Auffälligkeiten	z.B. primärer Hyperparathyreoidismus, vorzeitige Pubertät, Gigantismus/Akromegalie, Cushing Syndrom

6. ☐ Es besteht bei dem krebserkrankten Kind im Verlauf der Therapie eine exzessive Toxizität