

Krebserkrankung im Kindesalter: Genetische Beratung indiziert?

adaptiert nach Jongmans et al. Eur J Med Genet 59 (2016) 116-125

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

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