

Krebserkrankung* im Kindesalter: Genetische Beratung indiziert?

(adaptiert nach Jongmans et al. Eur J Med Genet 59 (2016) 116-125 und Ripperger et al., Am J Med Genet A. (2017))

* einschließlich Leukämien/Lymphome

Wenn mindestens eine der Fragen mit „ja“ beantwortet wurde sollte ein Angebot zu einem Gespräch über mögliche erbliche Ursachen der Erkrankungen gemacht werden.

1. Familienanamnese (Stammbaum über 3 Generationen erfragen)

- ≥2 Krebsdiagnosen vor dem 18. Lebensjahr innerhalb der Familie
- 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:

- | | |
|--|---|
| <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"/> Atypischer teratoider/rhabdoider Tumor (AT/RT) | <input type="checkbox"/> Myelodysplastisches Syndrom |
| <input type="checkbox"/> Basalzellkarzinom | <input type="checkbox"/> Myxom |
| <input type="checkbox"/> Botryoïdes Rhabdomyosarkom des Urogenitaltrakts (Fusions-negativ) | <input type="checkbox"/> Nebenschilddrüsenkarzinom / -adenom |
| <input type="checkbox"/> Chondromesenchymales Hamartom | <input type="checkbox"/> Nephroblastom |
| <input type="checkbox"/> Plexuskarzinom / Tumor des Plexus choroideus | <input type="checkbox"/> Nephroblastom mit diffuser Anaplasie |
| <input type="checkbox"/> Endolymphatischer-Sack-Tumor | <input type="checkbox"/> Neuroendokriner Tumor |
| <input type="checkbox"/> Fetales Rhabdomyom | <input type="checkbox"/> Neurofibrom |
| <input type="checkbox"/> Gastrointestinaler Stromatumor | <input type="checkbox"/> Nierenzellkarzinom |
| <input type="checkbox"/> Gonadoblastom | <input type="checkbox"/> Paragangliom / Phäochromozytom |
| <input type="checkbox"/> Großzelliger kalzifizierender Sertoli-Zell-Tumor | <input type="checkbox"/> Pineoblastom |
| <input type="checkbox"/> Hämangioblastom | <input type="checkbox"/> Plattenepithelkarzinom |
| <input type="checkbox"/> Hepatoblastom (<i>CTNNB1</i> Wildtyp) | <input type="checkbox"/> Pleuropulmonales Blastom |
| <input type="checkbox"/> Hepatozelluläres Karzinom | <input type="checkbox"/> Retinoblastom |
| <input type="checkbox"/> Hypophysäres Blastom | <input type="checkbox"/> Rhabdoid-Tumor |
| <input type="checkbox"/> Hypophysenadenom / -tumor | <input type="checkbox"/> Schilddrüsenkarzinom (nicht-medullär) |
| <input type="checkbox"/> Infantile Myofibromatose | <input type="checkbox"/> Schwannom |
| <input type="checkbox"/> Juvenile myelomonozytäre Leukämie | <input type="checkbox"/> Sehbahn gliom (mit klinischen NF1-Zeichen) |
| <input type="checkbox"/> Keimstrang-Stroma-Tumor mit annulären Tubuli | <input type="checkbox"/> Sertoli-Leydig-Zell-Tumor |
| <input type="checkbox"/> Kleinzelliges hyperkalzämisches Ovariakarzinom | <input type="checkbox"/> Subependymales Riesenzellastrozytom |
| <input type="checkbox"/> Kolorektales Karzinom | <input type="checkbox"/> Zystisches Nephrom |
| <input type="checkbox"/> Maligner peripherer Nervenscheidentumor | <input type="checkbox"/> Andere bei Kindern seltene Entitäten oder eher bei Erwachsenen typische Tumore bzw. ungewöhnlich frühes Erkrankungsalter |
| <input type="checkbox"/> Medulläres Schilddrüsenkarzinom | |

3. Tumoranalysen mit somatischer Mutation die hinweist auf zugrundeliegende Keimbahnmutation (z.B. Weichteilsarkom mit TP53-Mutation)

4. Ein Kind mit ≥2 Krebserkrankungen (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, Hör-/Sehstörungen etc.
<input type="checkbox"/> Auffällige Fazies	
<input type="checkbox"/> Psychomotorische Entwicklungsstörung	
<input type="checkbox"/> Ausgeprägte und/oder anhaltende Wachstumsauffälligkeiten	Größe, Kopfumfang, Geburtsgewicht, Asymmetrie
<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, Makrozytose
<input type="checkbox"/> Immundefizienz	
<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