

Checkliste, genetische Prädisposition bei hämatologischen Neoplasien

(Diagnose > 18. Geburtstag)

Name

geb. am

Genetische Beratung indiziert?

Neben den häufigen sporadischen hämatologischen Neoplasien sind, vor allem im Zusammenhang mit MDS und AML, genetische Prädispositionssyndrome/familiäre Leukämien beschrieben. Unabhängig von der bei Ihrem Patienten diagnostizierten hämatologischen Neoplasie sollte, falls mindestens 1 der folgenden Kriterien erfüllt ist, eine genetische Beratung erwogen werden.

1. Familienanamnese, zusätzlich zum betreuten Indexpatienten

hämatologische Neoplasie

- ≥ 1 Verwandter ersten Grades
- ≥ 2 Verwandte zweiten Grades in einer Linie der Familie

Krebserkrankung, Diagnose vor dem 45. Geburtstag

- ≥ 1 Verwandter ersten Grades
- ≥ 2 Verwandte zweiten Grades in einer Linie der Familie

lange bestehender Zytopenie oder Blutungsanamnese unklarer Ursache

- ≥ 1 Verwandter ersten Grades
- ≥ 2 Verwandte zweiten Grades in einer Linie der Familie
- familiär bekanntes genetisches Tumorrisikosyndrom

2. Eigenanamnese

- ≥ 2 maligne Krebserkrankungen beim Indexpatienten
- Hinweise auf genetisches Tumorrisikosyndrom
z.B. unklare prämale Zytopenie, Thrombozytenfunktionsstörung, Haar-/Nageldystrophien oder Ataxie; gehäufte oder atypische Infekte)
- mentale Retardierung und/oder angeborene Fehlbildungen unklarer Genese
- MDS/AML, Diagnose <40. Geburtstag
- ungewöhnliche Toxizität der onkologischen Therapie

3. auffällige somatische Befunde

- genetische Veränderung, VAF $\geq 40\%$ in z.B. *CEBPA*, *DDX41*, *ETV6*, *GATA2*, oder *RUNX1*
-

Dokumentation

Kriterien	wenn ≥ 1 Kriterium erfüllt → Beratung erwägen	Anmeldung, Humangenetik
<input type="checkbox"/> keines erfüllt	<input type="checkbox"/> keine Beratung/Diagnostik, Grund: Datum, Unterschrift
<input type="checkbox"/> ≥ 1 erfüllt	<input type="checkbox"/> Vorstellung Humangenetik <input type="checkbox"/> Diagnostik selbst veranlasst	Ergebnis
..... Datum, Unterschrift Datum, Unterschrift Datum, Unterschrift