

## 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;  Angiomyolipom
- andere Entität  
 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	bilateraler Tumor <sup>a</sup>		1
	multifokaler (≥ 3 Herde) Tumor <sup>a</sup>		1
	Bilateraler <b>und</b> multifokaler Tumor <sup>a</sup>		1 <sup>f</sup>
Nierentumor Histologie (soweit vorhanden)	Nicht-klarzelliges Nierenzellkarzinom mit auffälligen Eigenschaften (s.u.) <sup>b</sup>		1
Dermatologie	gesichertes Leiomyom oder Fibrofollikulom, Trichodiscom oder Shagreen Patches oder Nagelfalzfibrom oder Enorale Fibrome oder Angiofibrom <sup>c</sup>		1
Nebenniere/ Grenzstrang	Phäochromozytom oder Paragangliom		1
Lunge	Lymphangioleyomyomatose oder Zysten oder rezidivierende Pneumothoraces		1
ZNS	Hämangioblastom der Retina oder des ZNS oder ungeklärte/Tumor-assoziierte Krampfanfälle im Kindesalter		1

Gastrointestinaltrakt	GIST (gastrointestinaler Stromatumor)		1
Uterus	multiple Leiomyome oder fibroide Tumoren (Aufreten ≤30 Jahre)		1

### Familienanamnese

Nierentumore bei mind. einem/einer Verwandten 1. oder 2. Grades <sup>d</sup> ?		1
Positive Familienanamnese für mit Nierentumoren assoziierte Tumorsyndrome (soweit bekannt) <sup>e</sup> ?		1,5

<b>Summe Punkte</b>	
---------------------	--

### Erläuterungen:

<sup>a</sup>außer: papilläres Nierenzellkarzinom bei terminaler Niereninsuffizienz (dieses tritt im Regelfall ohne erbliche Ursache bilateral/multilokulär auf)

<sup>b</sup> 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)
- HCRCC-assoziierte Nierenzellkarzinome (Fumarathydratase – Verlust)
- SDHB-defizientes Nierenzellkarzinom

<sup>c</sup> Nävi, Melanome, Basaliome und Spinalzellkarzinome werden nicht berücksichtigt; bei differentialdiagnostischer Unsicherheit dermatologische Beurteilung vor humangenetischer Vorstellung

<sup>d</sup> Verwandte 1. Grades: Eltern / Kinder/ Geschwister;  
Verwandte 2. Grades: Großeltern / Enkel/ Tanten / Onkel / Neffen / Nichten / Halbgeschwister

<sup>e</sup> Hierbei handelt es sich insbesondere um:

- Von-Hippel-Lindau Syndrom
- Birt-Hogg-Dubé Syndrom
- Hamartom Hereditäre Leiomyomatose und Nierenzellkarzinom (HLRCC)
- Hereditäres papilläres Nierenzellkarzinom
- Tuberöse Sklerose
- Hereditäre Paragangliome/Phäochromozytome (SDHx)
- Cowden-Syndrom / PTEN-Hamartom-Tumorsyndrom
- (→ Hereditäres non-polypöses kolorektales Karzinom bei Urothelkarzinom)

<sup>f</sup> Hinsichtlich 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).