

**Checkliste zur strukturierten Erfassung  
von Hinweisen für eine genetische Veranlagung  
bei Diagnose Weichgewebe- oder Knochentumor und  
Erkrankungsalter  $\geq 18$  Jahre**

Name, Vorname: .....  
.....  
geboren am: .....

Die vorliegende Checkliste wurde für den ärztlichen Gebrauch angefertigt, um Hinweise auf eine mögliche genetische Veranlagung für Weichgewebe- und Knochentumoren strukturiert zu erfassen. Diese Erfassung sollte ggf. aktualisiert werden. **Die Indikation zur genetischen Beratung/Diagnostik soll geprüft werden, falls mindestens 1 der folgenden Kriterien erfüllt ist.** Ein erfülltes Kriterium allein ist nicht beweisend für eine genetische Veranlagung für Sarkomen.

- a) **Diagnose einer der folgenden Knochen- und Weichgewebetumoren**
  - Rhabdomyosarkom
  - Osteosarkom
  - Sarkom der Cervix uteri
  - pleuropulmonales Blastom
  - Maligner peripherer Nervenscheidentumor (MPNST)
  - abdominelle Fibromatose ohne Nachweis einer *CTNNB1*-Mutation
  - gastrointestinaler Stromatumor ohne Nachweis einer *KIT*- oder *PDGFRA*-Mutation
  - intrakranielles Sarkom
- b) **Eigenanamnese**
  - Zwei Knochen- oder Weichgewebetumoren, davon** einer  $\leq 45$  Jahren (Erstdiagnose)
  - Auftreten von multifokalen Knochen- und Weichgewebetumoren
- c) **Diagnose zusätzlicher Anomalien/Tumoren**
  - Hautveränderungen z.B. Café- au-lait Flecken, Pits, Hauttumoren, etc.
  - Wachstumsauffälligkeiten z.B. Makrozephalie, Asymmetrien, Exostosen, Myxome, Osteochondrome
  - Geistige Entwicklungsstörung
  - Angeborene Fehlbildungen
  - Syndromale Facies
- d)  **Pathogene Genvariante im Tumor mit Hinweis auf eine mögliche Keimbahnvariante**
- e) **Familienanamnese**
  - $\geq 1$  Verwandte/r ersten oder zweiten Grades mit Krebsdiagnose im Kindes- oder Jugendalter
  - $\geq 1$  Verwandte/r ersten Grades mit dem gleichen Tumor oder mit einer Krebsdiagnose  $\leq 45$  Jahre
  - $\geq 2$  Verwandte zweiten Grades mit dem gleichen Tumor oder mit einer Krebsdiagnose  $\leq 45$  Jahre
  - $\geq 1$  Verwandte ersten oder zweiten Grades mit Mammakarzinom  $\leq 45$  Jahre, Hirntumor oder seltener Krebserkrankung (z. B. Nebennierenrindenzinom, Paragangliom; <https://www.rarecancerseurope.org>)

Kriterien	wenn $\geq 1$ Kriterium erfüllt	Anmeldung, Humangenetik <i>(sofern erforderlich und bereits erfolgt)</i>
<input type="radio"/> keines erfüllt	<input type="radio"/> keine Beratung / Diagnostik	_____
<input type="radio"/> $\geq 1$ erfüllt	Grund: _____	Datum, Unterschrift
	<input type="radio"/> Vorstellung Humangenetik	<b>Ergebnis</b> <i>(sofern vorliegend)</i>
	<input type="radio"/> Diagnostik selbst veranlasst	_____
	<input type="radio"/> _____	_____
_____	_____	_____
Datum, Unterschrift	Datum, Unterschrift	Datum, Unterschrift