

# Ergänzende Hinweise für die Diagnostik eines Hereditären non-polypösen kolorektalen Karzinoms, HNPCC

Die nachfolgenden Informationen und Hinweise beruhen auf der aktualisierten Qualitätssicherungsvereinbarung zur Molekulargenetik (gültig ab 01.07.2015). Die kompletten Dokumente sind unter <http://www.kbv.de/media/sp/Molekulargenetik.pdf> einsehbar.

## 1. Voraussetzungen:

1. Für die weiterführende Analyse von Keimbahnmutationen der „HNPCC-Gene“ bei bekannter Mikrosatelliteninstabilität oder immunhistochemisch nachgewiesener Expressionsminderung im Tumormaterial gelten die revidierten Bethesda-Kriterien, von denen mindestens 1 Kriterium erfüllt sein muss:

- ✓ Patienten mit kolorektalem Karzinom vor dem 50. Lebensjahr
- ✓ Patienten mit synchronen oder metachronen kolorektalen Karzinomen oder anderen HNPCC-assozierten Tumoren (unabhängig vom Alter)
- ✓ Patienten mit kolorektalem Karzinom mit MSI-H Histologie (<60 Jahre)
- ✓ Patient mit kolorektalem Karzinom (unabhängig vom Alter), der einen Verwandten 1. Grades mit einem kolorektalen Karzinom oder einem HNPCC-assozierten Tumor vor dem 50. Lebensjahr hat
- ✓ Patient mit kolorektalem Karzinom (unabhängig vom Alter), der mindestens zwei Verwandte 1. oder 2. Grades hat, bei denen ein kolorektales Karzinom oder ein HNPCC-assoziierter Tumor (unabhängig vom Alter) diagnostiziert wurde

2. Für die Analyse von Keimbahnmutationen der „HNPCC-Gene“ ohne vorhergehende histopathologische Beurteilung bzw. immunhistochemische Expressionsanalyse (siehe Punkt 1) gelten die spezifischeren Amsterdam-II-Kriterien, von denen alle erfüllt sein müssen:

- ✓ Vorangegangener Ausschluss einer Familiären adenomatösen Polyposis (FAP)
- ✓ Mindestens drei Familienangehörige erkrankten an einem HNPCC-assozierten Karzinom, wovon einer Verwandter ersten Grades der beiden anderen ist
- ✓ Erkrankungen in mindestens zwei aufeinanderfolgenden Generationen und mindestens ein Patient mit einem Kolonkarzinom ist jünger als 50 Jahre

## 2. Zusätzliche Auftragshinweise:

Neben den oben genannten Voraussetzungen müssen während der Indikationsstellung folgende Auftragshinweisen geprüft, beurteilt, mitgeteilt und dokumentiert werden. Die notwendigen Informationen können auf dem Auftragschein bzw. dem Anforderungsschein Genetik dokumentiert werden.

- ✓ Nachweis oder Bestätigung gemäß GenDG über die Aufklärung und Einwilligung des Patienten, einer Risikoperson oder seines/ ihres gesetzlichen Vertreters zur Durchführung molekulargenetischer Untersuchungen
- ✓ Angabe zu molekulargenetischen Voruntersuchungen des Patienten oder der Risikoperson in Bezug auf die aktuelle Indikationsstellung
  - Wenn ein Indexpatient bekannt ist, ist die Angabe von Vorbefunden (Mutation, Erkrankung, genetischer Verwandtschaftsgrad) erforderlich
  - Liegen zum Indexpatienten keine oder nur unvollständige Informationen vor, ist eine genetische Mutationssuche bei einem Patienten oder einer Risikoperson mit formalgenetisch möglicher Anlageträgerschaft gesondert zu begründen. Die Begründung umfasst mindestens schriftliche Angaben über die vorliegende Wahrscheinlichkeit einer Anlageträgerschaft oder das verbleibende Lebenszeitrisko für den Erkrankungseintritt
  - Je Familie soll i.d.R. nur ein Indexpatient untersucht werden. Hierbei ist darauf zu achten, dass es sich um den Indexpatienten mit der höchsten Mutationsnachweiswahrscheinlichkeit handelt
- ✓ Angabe, ob es sich um eine diagnostische, prädiktive oder eine vorgeburtliche Untersuchung handelt
- ✓ Art des Untersuchungsmaterials und Entnahmedatum, die für die Prüfung des Auftrags erforderlichen klinischen und anamnestischen Angaben