



Aktualisierung der Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik

- Hereditäres Mamma- und-Ovarialkarzinom (BRCA1 und BRCA2)
- Hereditäres non-polypöses kolorektales Karzinom (HNPCC)

Zum 01. 07. 2015 ist die Neufassung der "Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik" in Kraft getreten. Für die beiden oben genannten komplexen molekulargenetischen Untersuchungen werden wie bisher Angaben zum Indexpatienten gefordert, zusätzlich werden Indikationskriterien definiert, die Voraussetzung für die Durchführung der Untersuchung sind. Die bestehenden S3-Leitlinien zur Diagnostik der entsprechenden Krankheitsbilder dienen als Grundlage.

Für die Durchführung der beiden genannten Untersuchungen benötigt das Labor eine Bestätigung der Einhaltung der Indikationsstellung (gemäß § 6 Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik).

Dazu zählt die Angabe zu molekulargenetischen Voruntersuchungen des Patienten oder der Risikoperson in Bezug auf die aktuelle Indikationsstellung. Ist ein Indexpatient bekannt, sind Vorbefunde zu Mutationen, Erkrankungen und Verwandtschaftsgrad zu berücksichtigen. Entsprechend überarbeitete Anforderungsscheine stellen wir Ihnen auf unserer Homepage zum Download (www.Laborarztpraxis.de) oder über das Sekretariat der Laborarztpraxis zur Verfügung.

1. Hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom

Die Voraussetzung für die Durchführung der Untersuchung auf das BRCA1/BRCA2-Gen ist bei Erfüllung der Kriterien des Deutschen Konsortiums¹ für familiären Brust- und Eierstockkrebs gegeben.

Mindestens eines der folgenden Kriterien muss erfüllt sein:

- mindestens 3 Frauen aus der gleichen Linie einer Familie erkrankten an Brustkrebs, unabhängig vom Alter,
- mindestens 2 Frauen davon 1 jünger als 50 Jahre aus der gleichen Linie einer Familie erkrankten an Brustkrebs,
- mindestens 2 Frauen aus der gleichen Linie einer Familie erkrankten an Eierstockkrebs,
- mindestens 1 Frau erkrankte an Brustkrebs und 1 weitere Frau an Eierstockkrebs oder 1 Frau erkrankte an Brust- und Eierstockkrebs ,
- mindestens 1 Frau jünger als 36 Jahre erkrankte an Brustkrebs,
- mindestens 1 Frau jünger als 50 Jahre erkrankte an bilateralem Brustkrebs²,
- mindestens 1 Mann erkrankte an Brustkrebs und 1 Frau an Brust- oder Eierstockkrebs.



2. Hereditäres non-polypöses kolorektales Karzinom, HNPCC

Mindestens eines der folgenden Kriterien muss zur Durchführung einer Mikrosatellitenanalyse erfüllt sein:

- Patienten mit kolorektalem Karzinom vor dem 50. Lebensjahr,
- Patienten mit synchronen oder metachronen kolorektalen Karzinomen oder anderen HNPCC-assoziierten Tumoren³, unabhängig vom Alter,
- Patienten mit kolorektalem Karzinom mit MSI-H Histologie⁴ vor dem 60. Lebensjahr,
- Patient mit kolorektalem Karzinom (unabhängig vom Alter), der einen Verwandten 1. Grades mit einem kolorektalem Karzinom oder einem HNPCC-assoziierten 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-assoziiertes Tumor (unabhängig vom Alter) diagnostiziert wurde.

Alle Kriterien müssen zur Durchführung der direkten Analyse der HNPCC-Gene erfüllt sein:

- Vorgegangener Ausschluss einer Familiären adenomatösen Polyposis (FAP),
- Mindestens drei Familienangehörige erkrankten an einem HNPCC-assoziierten Karzinom¹, wovon einer Verwandter ersten Grades der beiden anderen ist,
- Erkrankungen in mindestens zwei aufeinanderfolgenden Generationen und
- mindestens ein Patient mit der Diagnose eines Karzinoms ist jünger als 50 Jahre.

¹ Leitlinienprogramm Onkologie (Deutsche Krebsgesellschaft, Deutsche Krebshilfe, AWMF): Interdisziplinäre S3-Leitlinie für die Diagnostik, Therapie und Nachsorge des Mammakarzinoms, Langversion 3.0, Aktualisierung 2012, AWMF-Register-Nummer: 032 - 0450L, <http://leitlinienprogramm.onkologie.de/Leitlinien.7.0.html> [Stand: 11.12.2014]

² Erkrankung vor Vollendung des 50. Lebensjahrs

³ Zu den HNPCC-assoziierten Tumoren gehören Tumoren in: Kolon, Rektum, Endometrium, Magen, Ovar, Pankreas, Dünndarm, Ureter und Nierenbecken, Gallengang, Gehirn (üblicherweise Glioblastome wie beim Turcot-Syndrom), Talgdrüsenadenome und Keratoakanthome (beim MuirTorre-Syndrom)

⁴ Vorliegen von Tumor-infiltrierenden Lymphozyten, Crohn-ähnlicher lymphozytärer Reaktion, muzinöser/Siegelring-Differenzierung, oder medullärem Wachstum