

# Erbliche Tumorerkrankungen

## Ärztliche Fachinformation Panel-Analyse bei erblichen Tumorerkrankungen

### Allgemeines:

Material (sofern möglich): Alle außer Kleinkind: 2x 4 ml EDTA-Blut (o.a. Gewebe nach Rücksprache); Kleinkind (<2 Jahre): min. 2x 1,5 ml EDTA-Blut

Bearbeitungszeit Durchschnittlich 4-12 Wochen. In Einzelfällen (z.B. bei Therapie-Relevanz) kann um eine kürzere Bearbeitungszeit gebeten werden (auf Anforderungsbogen vermerken).

<p><b>Basalzell-Nävus-Syndrom/Gorlin-Goltz-Syndrom</b></p>	<p><u>Erbgang</u> Autosomal dominant</p> <p><u>Information</u> <a href="#">Nevoid Basal Cell Carcinoma Syndrome - GeneReviews® - NCBI Bookshelf</a></p> <p><u>Untersuchte Gene:</u> <i>PTCH1, SUFU</i></p>
<p><b>Brook-Spiegler-Syndrom</b></p>	<p><u>Erbgang</u> Autosomal dominant</p> <p><u>Information</u> <a href="#">Genereviews: CYLD Cutaneous Syndrome</a></p> <p><u>Untersuchte Gene – Stufe 1:</u> <i>CYLD</i></p>
<p><b>Erbliches Brust- und Eierstock-Krebs-Syndrom (HBOC)</b> <b>Erbliche Disposition für Brust- und Eierstockkrebs</b></p>	<p><u>Erbgang</u> Autosomal dominant</p> <p><u>Information</u> <a href="#">BRCA1- and BRCA2-Associated Hereditary Breast and Ovarian Cancer - GeneReviews® - NCBI Bookshelf</a> <a href="#">PanelApp</a></p> <p><u>Untersuchte Gene – Erbliches Brust und Eierstockkrebs-Syndrom (HBOC):</u> <i>BRCA1, BRCA2, PALB2</i></p> <p><u>Erweitertes Panel – erbliche Disposition für Brust- und Eierstockkrebs:</u> <i>CHEK2, ATM, BARD1, RAD51C, RAD51D</i></p> <p><u>Erweitertes Panel – Syndromale Brustkrebsrisikogene (nur nach fachärztlicher medizinisch-genetischer Beratung):</u> <i>TP53, STK11, PTEN</i></p> <p><u>Erweitertes Panel Eierstockkrebs:</u> <i>BRIP1, MLH1, MSH2, MSH6, EPCAM</i> (Kopienzahlanalyse)</p>
<p><b>Erbliches Pankreaskarzinom</b></p>	<p><u>Erbgang</u> Autosomal dominant</p>

	<p><u>Information</u> <a href="#">PanelApp</a> <a href="https://register.awmf.org/assets/guidelines/032-010LI_Exokrines-Pankreaskarzinom_2025-06.pdf">https://register.awmf.org/assets/guidelines/032-010LI_Exokrines-Pankreaskarzinom_2025-06.pdf</a></p> <p><u>Untersuchte Gene:</u> <i>APC, ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, MLH1, MSH2, MSH6, EPCAM (Kopienzahlanalyse), PMS2, PALB2, STK11, TP53 (optional)</i></p>
<b>Erbliches Phäochromozytom /Paragangliom</b>	<p><u>Erbgang</u> Autosomal dominant</p> <p><u>Information</u> <a href="#">Hereditary Paraganglioma-Pheochromocytoma Syndromes</a> <a href="#">PanelApp</a></p> <p><u>Untersuchte Gene:</u> <i>SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2, VHL, MAX, TMEM127, FH, RET</i></p>
<b>Erbliches Prostatakarzinom</b>	<p><u>Erbgang</u> Autosomal dominant</p> <p><u>Information</u> <a href="#">PanelApp</a></p> <p><u>Untersuchte Gene:</u> <i>BRCA1, BRCA2, CHEK2, ATM, HOXB13 (p.G84E;rs18213197), MLH1, MSH2, EPCAM (Kopienzahlanalyse), MSH6, PALB2, TP53 (optional)</i></p>
<b>Familiäres atypisches multiples Muttermal- und Melanom-Syndrom (FAMMM)</b>	<p><u>Erbgang</u> Autosomal dominant</p> <p><u>Information</u> <a href="#">PanelApp</a> <a href="#">Zocchi et al., 2021; PMID: 34442055</a></p> <p><u>Untersuchte Gene:</u> <i>CDK4, CDKN2A, BAP1, POT1, ACD, TERF2IP, TERT</i></p>
<b>Familiäres Retinoblastom (RB)</b>	<p><u>Erbgang</u> Autosomal dominant</p> <p><u>Information</u> <a href="#">GeneReviews: Retinoblastoma</a></p> <p><u>Untersuchte Gene:</u> <i>RB1</i></p>
<b>Fanconi-Anämie (FA)</b>	<p><u>Erbgang</u> Autosomal rezessiv (überwiegend)</p> <p><u>Information</u> <a href="#">GeneReviews: Fanconi Anemia</a> <a href="#">PanelApp</a></p> <p><u>Untersuchte Gene – Stufe 1:</u> <i>FANCA, FANCB/XLR, FANCC, FANCD1/BRCA2, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCI/BRIP, FANCL, FANCM, FANCN/PALB2, FANCO/RAD51C, FANCP/SLX4, FANCO/ERCC4, FANCR/RAD51 (AD), FANCS/BRCA1, FANCU/XRCC2</i></p>

<p><b>Hereditäre Leiomyomatose und Nierenzellkarzinom (HLRCC)</b></p>	<p><u>Erbgang</u> Autosomal dominant</p> <p><u>Information</u> <a href="#">PanelApp</a></p> <p><u>Untersuchte Gene – Stufe 1:</u> <i>FH</i></p> <p><u>Untersuchte Gene – Stufe 2:</u> <i>VHL, FLCN, BAP1, MET</i></p> <p><u>Untersuchte Gene – Stufe 3:</u> <i>SDHB, SDHC, SDHD, PTEN</i></p>
<p><b>Hereditäres diffuses Magenkarzinom (HDGC)</b></p>	<p><u>Erbgang</u> Autosomal dominant</p> <p><u>Information</u> <a href="#">GeneReviews: Hereditary Diffuse Gastric Cancer</a></p> <p><u>Untersuchte Gene:</u> <i>CDH1, CTNNA1</i></p>
<p><b>Hereditary Multiple Osteochondromas</b></p>	<p><u>Erbgang</u> Autosomal dominant</p> <p><u>Information</u> <a href="#">Hereditary Multiple Osteochondromas - GeneReviews® - NCBI Bookshelf</a></p> <p><u>Untersuchte Gene:</u> <i>EXT1, EXT2</i></p>
<p><b>Hyperparathyreoidismus-Jaw-Tumor-Syndrom Hyperparathyreoidismus</b></p>	<p><u>Erbgang</u> Autosomal dominant</p> <p><u>Information</u> <a href="#">GeneReviews: CDC73-Related Disorders</a> Eastell et al., 2014, PMID: 25162666 Marini et al., 2017, PMID: 28740527</p> <p><u>Untersuchte Gene (Hyperparathyreoidismus-Jaw-Tumor-Syndrom):</u> <i>CDC73 (HRPT2)</i></p> <p><u>Untersuchte Gene (Hyperparathyreoidismus):</u> <i>MEN1, RET, CDC73 (HRPT2), CDKN1B, CASR, AP2S1, GNA11, PTH</i> und <i>GCM2</i></p>
<p><b>Konstitutive Mismatch-Reparatur Defizienz (CMMRD)</b></p>	<p><u>Erbgang</u> Autosomal rezessiv</p> <p><u>Information</u> Colas et al, 2024; PMID: 3942020 (<a href="https://genturis.eu/l=eng/guidelines-and-pathways/clinical-practice-guidelines/written-by-ern-genturis.html">https://genturis.eu/l=eng/guidelines-and-pathways/clinical-practice-guidelines/written-by-ern-genturis.html</a>)</p> <p><u>Untersuchte Gene:</u> <i>MLH1, MSH2, EPCAM</i> (Kopienzahl), <i>MSH6, PMS2</i></p> <p><u>Zusatz-Analyse:</u> gMSI (germline microsatellite instability) Assay</p>

	<p><u>Differentialdiagnose CMMRD-like Syndrom:</u></p> <p><u>Erbgang:</u> Autosomal dominant <i>POLE, POLD1</i></p> <p><u>Besondere Anforderung Material:</u> Ggf. wichtig für mRNA-Transkriptanalyse: Ungekühlt verschickte Blutproben sollten spätestens 3 Tage nach Blutabnahme in unserem Labor ankommen!</p>
<b>Li-Fraumeni-Syndrom (LFS)</b>	<p><u>Erbgang</u> Autosomal dominant</p> <p><u>Information</u> <a href="#">GeneReviews: Li-Fraumeni Syndrome</a></p> <p><u>Untersuchte Gene:</u> <i>TP53</i></p>
<b>Lynch Syndrome (LS; Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom; HNPCC)</b>	<p><u>Erbgang</u> Autosomal dominant</p> <p><u>Information</u> <a href="#">GeneReviews: Lynch Syndrome</a> <a href="#">PanelApp</a></p> <p><u>Untersuchte Gene:</u> <i>MLH1, MSH2 (incl. EPCAM-Del), MSH6, PMS2</i></p>
<b>Erbliche Disposition für Meningeome</b>	<p><u>Erbgang</u> Autosomal dominant</p> <p><u>Information</u> <a href="#">GeneReviews: Neurofibromatosis 2</a></p> <p><u>Untersuchte Gene:</u> <i>BAP1, NF2, SMARCB1, SMARCE1, SUFU, PTEN</i></p>
<b>Multiple endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN1)</b>	<p><u>Erbgang</u> Autosomal dominant</p> <p><u>Information</u> <a href="#">GeneReviews: Multiple Endocrine Neoplasia Type 1</a></p> <p><u>Untersuchte Gene:</u> <i>MEN1</i></p>
<b>Multiple endokrine Neoplasie Typ 2 (MEN2)</b>	<p><u>Erbgang</u> Autosomal dominant</p> <p><u>Information</u> <a href="#">GeneReviews: Multiple Endocrine Neoplasia Type 2</a></p> <p><u>Untersuchte Gene:</u> <i>RET</i></p>
<b>Neurofibromatose Typ 1/Legius Syndrom/ LZTR1-assoziierte isolierte Café au</b>	<p><u>Erbgang</u> Autosomal dominant</p>

<p><b>lait-Flecken (NF1/LGSS)/ LZTR1-CALMs)</b></p>	<p><u>Information</u>  <a href="#">GeneReviews: Neurofibromatosis 1</a>  <a href="#">GeneReviews: Legius Syndrom</a>  <a href="#">PanelApp</a>  <a href="#">LZTR1-assozierte isolierte Café au lait-Flecken (Mastromoro et al. 2024, PMID: 39140257)</a></p> <p><u>Untersuchte Gene:</u>  <i>NF1, SPRED1, LZTR1</i></p> <p><u>Besondere Anforderung Material:</u>        Ggf. wichtig für mRNA-Transkriptanalyse: Ungekühlt verschickte Blutproben sollten spätestens 3 Tage nach Blutabnahme in unserem Labor ankommen!</p>
<p><b>Neurofibromatose Typ 2/Schwannomatose (NF2, SWN)</b></p>	<p><u>Erbgang</u>        Autosomal dominant</p> <p><u>Information</u>  <a href="#">GeneReviews: Neurofibromatosis 2</a></p> <p><u>Untersuchte Gene – Stufe 1:</u>  <i>NF2, SMARCB1, LZTR1</i></p> <p><u>Untersuchte Gene – Stufe 2:</u>  <i>SMARCE1, NF1</i> (wenn differential-pathologisch auch ein Neurofibrom in Frage kommt)</p> <p><u>Besondere Anforderung Material:</u>        Ggf. wichtig für mRNA-Transkriptanalyse: Ungekühlt verschickte Blutproben sollten spätestens 3 Tage nach Blutabnahme in unserem Labor ankommen!</p>
<p><b>Polyposis Syndrome</b></p>	<p><u>Erbgang</u>        Autosomal dominant, Ausnahme <i>MUTYH</i>-, <i>NTHL1</i>-, <i>MSH3</i>-, <i>MLH3</i>- und <i>MBD4</i>-assozierte Polyposen: Autosomal rezessiv</p> <p><u>Information</u>  <a href="#">GeneReviews: APC-Associated Polyposis Conditions</a>  <a href="#">GeneReviews: MUTYH-Polyposis</a>  <a href="#">GeneReviews: Juvenile Polyposis Syndrome</a>  <a href="#">GeneReviews: PTEN Hamartoma Tumor Syndrome (incl. Cowden syndrome)</a>  <a href="#">GeneReviews: Peutz-Jeghers Syndrome</a>  <a href="#">GeneReviews: Lynch Syndrome (Differentialdiagnose)</a>  <a href="#">PanelApp</a></p> <p><u>Untersuchte Gene – adenomatöse Polyposis Stufe 1 (FAP/MAP):</u>  <i>APC, MUTYH</i></p> <p><u>Untersuchte Gene – adenomatöse Polyposis Stufe 2 (AFAP):</u>  <i>POLE, POLD1, NTHL1, MSH3, MLH3</i></p> <p><u>Untersuchte Gene –Stufe 3 (alle Polyposis-Syndrome):</u>  <i>PTEN, STK11, BMPR1A, SMAD4, GREM1</i>-(Kopienzahlanalyse)</p> <p><u>Untersuchte Gene – Stufe 4 (sehr seltene Polyposis-Syndrome):</u>  <i>AXIN2, MBD4</i></p> <p><u>Untersuchte Gene – Cowden-Syndrom/hamartöse Polypen:</u>  <i>PTEN</i></p> <p><u>Untersuchte Gene – Peutz-Jeghers-Syndrom:</u>  <i>STK11</i></p> <p><u>Untersuchte Gene – Juvenile Polyposis:</u>  <i>BMPR1A, SMAD4</i></p>

	<p><u>Untersuchte Gene – Differentialdiagnose Lynch Syndrom:</u>  <i>MLH1, MSH2, EPCAM (Kopienzahlanalyse), MSH6, PMS2</i></p>
<p><b>RASopathie/Noonan-Syndrom</b></p>	<p><u>Erbgang</u>          Autosomal dominant (alle Gene)          Autosomal dominant oder autosomal rezessiv (<i>LZTR1</i>)</p> <p><u>Information</u>  <a href="#">PanelApp</a>  <a href="#">Grant et al., 2018; PMID: 30311384</a>  <a href="#">Motta et al., 2021; PMID: 34626534</a></p> <p><u>Untersuchte Gene – Stufe 1:</u>  <i>BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAPK1, MRAS, NF1 (nur bei Zeichen von Neurofibromatose Typ 1), NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1, SPRED2, ERF</i></p>
<p><b>Tuberöse Sklerose (TSC)</b></p>	<p><u>Erbgang</u>          Autosomal dominant</p> <p><u>Information</u>  <a href="#">GeneReviews: Tuberous Sclerosis Complex</a>  <a href="#">PanelApp</a></p> <p><u>Untersuchte Gene:</u>  <i>TSC1, TSC2</i></p>
<p><b>Von Hippel Lindau Syndrom (VHL)</b></p>	<p><u>Erbgang</u>          Autosomal dominant</p> <p><u>Information</u>  <a href="#">Genereviews: Von Hippel-Lindau Syndrome</a></p> <p><u>Untersuchte Gene:</u>  <i>VHL</i></p>
<p><b>Wilms Tumor</b></p>	<p><u>Erbgang</u>          Autosomal dominant</p> <p><u>Information</u>  <a href="#">Genereviews: Wilms Tumor Predisposition</a>  <a href="https://panelapp.genomicsengland.co.uk/panels/1108/">https://panelapp.genomicsengland.co.uk/panels/1108/</a>          Mahamdallie, 2019. PMID: 30885698)</p> <p><u>Untersuchte Gene:</u>  <i>WT1, CDKN1C, CTR9, FBXW7, KDM3B, NYNRIN, REST, TRIM28</i>          Zusätzlich bei Verdacht auf Beckwith-Wiedeman Syndrom paternale uniparentale Disomie (UPD) und/oder Imprintingdefekte in 11p15.5 (Methylierungsanalyse IC1 und IC2 (11p15.5) sowie Array Analyse)</p>