Institut für Humangenetik, UR
Prof. Dr. Dr. med. Davor Lessel
Facharzt für Humangenetik

in Kooperation mit

Praxis für Humangenetik
Dr. med. Ines Schönbuchner
Fachärztin für Humangenetik

Indikationskriterien für die molekulargenetische Untersuchung bei klinischem V. a. ein HNPCC gemäß §6 der Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik

Patientendaten (ggf. Aufkleber):

Name der Patientin/des Patienten: .....

geb. am: .....

Laut Beschluss der KBV und des GKV-Spitzenverbands **müssen** die Indikationskriterien zur Durchführung einer molekulargenetischen Untersuchung bei V. a. auf ein HNPCC erfüllt sein (siehe dazu Vereinbarung von Qualitätssicherungsmaßnahmen nach § 135 Abs. 2 SGB V zur Erbringung von molekulargenetischen Untersuchungen bei monogenen Erkrankungen (Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik) in der Fassung vom 1. April 2017). Wir sind dazu verpflichtet, diese Kriterien zu prüfen.

Der erste Schritt in der diagnostischen Abklärung bei Verdacht auf ein Lynch-Syndrom gemäß der revidierten Bethesda-Kriterien ist die molekularpathologische Untersuchung des Tumorgewebes hinsichtlich Lynch-Syndrom-typischer Auffälligkeiten. **Allen Patienten mit nachgewiesener Mikrosatelliteninstabilität/ immunhistochemischer Ausfall eines oder mehrerer MMR-Proteine** ohne Hinweise für eine sporadische Tumorerkrankung (bei MLH1-Ausfall: keine MLH1-Promotor-Methylierung, keine BRAF-Mutation p.Val600Glu) **soll eine genetische Keimbahn-Diagnostik auf ein Lynch-Syndrom angeboten werden**. Die molekulargenetische Analyse erfolgt mit Berechnung der GOP 11431.

Bitte beachten Sie, dass **alle der folgenden Kriterien (Amsterdam-II-Kriterien) erfüllt sein müssen, damit die direkte Analyse der HNPPC-Gene *MLH1*, *MSH2*, *MSH6* und *PMS2* durchgeführt werden kann**, wenn kein Tumormaterial mehr vorhanden ist. Diese molekulargenetische Analyse erfolgt mit Berechnung der GOP 11432:

Bitte Zutreffendes unbedingt ankreuzen:

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

Gemäß **S3-Leitlinie Kolorektales Karzinom** Version 3.1 – Februar 2026 (AWMF-Registernummer: 021-007OL) sollte Patienten mit einem **frühmanifesten KRK (< 50. Lebensjahr) unabhängig vom molekularpathologischen Befund** eine genetische Keimbahn-Diagnostik hinsichtlich einer monogen erblichen Tumorprädisposition angeboten werden. Die Panel-Keimbahndiagnostik sollte mindestens die folgenden Gene einschließen: *APC, BMPR1A, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, POLD1, POLE, PMS2, PTEN, SMAD4, STK11, TP53.*