



LIS

Adrian, 42 Jahre
Risikogen



1994.0902

Erblicher Darmkrebs

Informationen für Patienten

Ursachen erkennen und Lösungen finden

Die humangenetische Beratung soll Ratsuchenden u. a. folgende Fragen beantworten:

- > Welche Vorteile oder Risiken sind mit einer molekulargenetischen Untersuchung für mich bzw. meine Familie verbunden?
- > Welche Konsequenzen hat ein auffälliges (sog. „positives“ Ergebnis) für mich?
- > Welche Möglichkeiten stehen bei einem auffälligen Ergebnis zur Verfügung?
- > Wer wird eventuell auch ein erhöhtes Risiko haben, wenn ich „positiv“ getestet werde?
- > Wie kann meine Familie mit einem ungünstigen Ergebnis umgehen?
- > Wer unterstützt meine Entscheidung?

Gesunde Verwandte, wie Geschwister und erwachsene Kinder von Darmkrebspatienten, mit nachgewiesenem Risikogen, haben die Möglichkeit, prüfen zu lassen, ob auch sie Träger dieses Risikos sind (prädiktive Gendiagnostik). Vor der Entscheidung zur molekulargenetischen Untersuchung sollen gesunde Verwandte auch im Rahmen einer genetischen Beratung umfassend über das intensivierte Vorsorgeprogramm bzw. Früherkennungsuntersuchungen, das Anlageträgern empfohlen wird, informiert sein. Die Entscheidung für oder gegen eine molekulargenetische Testung ist immer individuell und persönlich.

Die Kosten der Beratung und Anlageträgertestung werden von den Krankenkassen getragen.

Darmkrebs kann erblich sein.

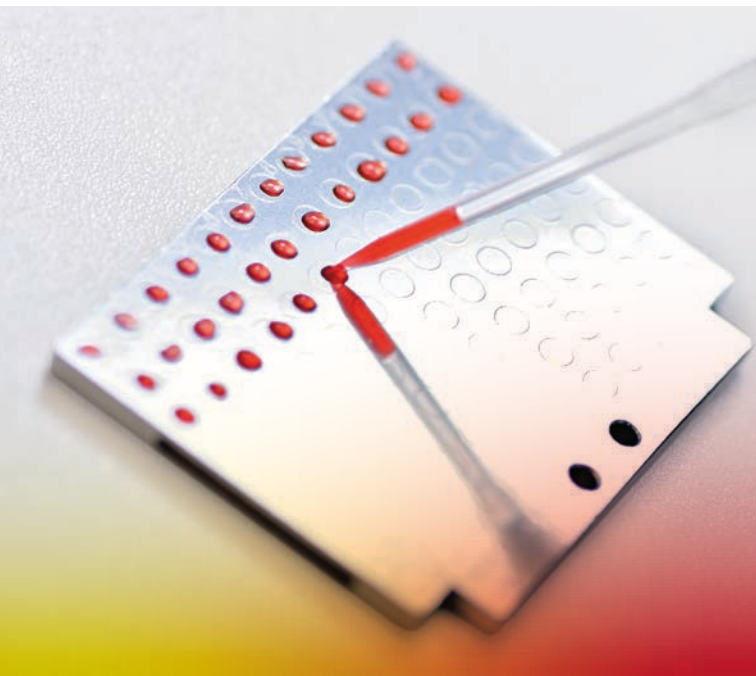
Darmkrebs ist eine häufige Krebserkrankung, die typischerweise im fortgeschrittenen Lebensalter auftritt. Bei ca. 5% der Fälle ist eine erbliche Veranlagung für dessen Entstehung wesentlich verantwortlich.

Ca. 1% der Darmkrebserkrankungen entwickeln sich auf der Basis einer Polyposis (mehr als zehn bis Hunderte von Polypen). Aus diesen Polypen können Karzinome entstehen.

Woran kann man erblichen Darmkrebs erkennen?

Typisch für erblichen Darmkrebs ist,

- > dass oft mehrere Personen in einer Familie betroffen sind,
- > die Erkrankung häufig bereits bei jüngeren Familienmitgliedern auftritt,
- > Betroffene in einer Familie mehrere Tumore entwickelt haben und/oder andere Krebserkrankung in der Familie vorkommen.



Da Darmkrebs häufig ist, ist es nicht ungewöhnlich, wenn in einer Familie mehrere Verwandte erkranken, ohne dass in diesen Familien erblicher Darmkrebs vorliegen muss. Keines der genannten Charakteristika alleine beweist jedoch, dass es sich tatsächlich um erblichen Darmkrebs handeln muss.

Vom Verdacht zur Gewissheit

Ihr betreuender Arzt wird anhand eines ausführlichen Gesprächs sowie weiterer festgelegter Kriterien die Frage prüfen, ob es sich in Ihrer Familie um eine erbliche Darmkrebsform handeln könnte.

Spezielle Untersuchungen des Tumors können auch einen Hinweis auf erblichen Darmkrebs liefern. So sind spezielle Veränderungen im Tumormaterial hierfür typisch (Ausfall Mismatch-Reparatur (MMR)-Proteine, Mikrosatelliteninstabilität, MSI). Daher werden alle Darmtumore (kolorektale Karzinome), die bei Patienten, die z. B. jünger als 50 Jahre sind, auftreten, entsprechend gezielt untersucht.

Die Diagnose erblicher Darmkrebs kann jedoch oft erst durch den molekulargenetischen Nachweis einer krankheitsverursachenden Erbgutveränderung (Mutation) in einer der verantwortlichen Erbanlagen aus dem Blut endgültig gesichert werden, auch wenn z. B. wegen der familiären Belastung bereits vor der Testung der dringende Verdacht hierfür bestehen kann.

Was bedeutet erblicher Darmkrebs?

Die Diagnose erblicher Darmkrebs hat für betroffene Familien wichtige Konsequenzen:

- > Anlageträger haben ein deutlich erhöhtes Erkrankungsrisiko für Darm- aber auch andere Krebsformen.
- > Wichtig ist, dass Anlageträgerinnen zusätzlich ein höheres Risiko für Gebärmutter-schleimhautkrebs (Endometriumkarzinom) und Eierstockkrebs (Ovarialkarzinom) tragen.
- > Nahe Verwandte betroffener Personen haben ein deutlich erhöhtes Anlageträgerrisiko. So tragen Kinder betroffener Personen in der Mehrzahl der Fälle ein Risiko von 50 %, ebenfalls Anlageträger zu sein, die dann selbst wiederum ein stark erhöhtes Erkrankungsrisiko tragen.
- > Risikopersonen (mögliche Anlageträger) und gesicherten Anlageträgern wird empfohlen ein spezielles Vorsorgeprogramm wahrzunehmen, in dessen Mittelpunkt regelmäßige Koloskopien (Darmspiegelungen) stehen, die dann bereits ab dem 25. Lebensjahr in jährlichen Abständen durchgeführt werden sollen.

Was geschieht, wenn der Verdacht auf familiären Darmkrebs besteht?

Patienten mit Verdacht auf familiären Darmkrebs und/oder typischen Veränderungen der Untersuchungen des Tumors durch den Pathologen, sollen auf die Möglichkeit einer humangenetischen Beratung und weiterführender genetischen Untersuchungen hingewiesen werden. Entscheiden sich diese Patienten im Rahmen einer humangenetischen Beratung für einen Gentest, so handelt es sich um eine diagnostische Genanalyse.

Was geschieht in der humangenetischen Beratung?

Eine humangenetische Beratung ist ein Gespräch zwischen den Ratsuchenden und dem beratenden Facharzt für Humangenetik, in dem durch gezieltes Nachfragen ermittelt wird, ob überhaupt eine spezielle Risikosituation besteht und eine molekulargenetische Testung sinnvoll sein kann.

MVZ Labor im Sommershof GmbH

Ärztliche Leitung:

Dr. med. Christiane Boogen MBA

**Privatärztliche Gemeinschaft
für Diagnostik Köln-Bonn**

**LÄDR Der Laborverbund
Dr. Kramer & Kollegen**

Hauptstraße 71–73, 50996 Köln

Telefon +49 221 93 55 56-0

Telefax +49 221 93 55 56-99

post@lis.koeln, www.lis.koeln