

Der individuelle Sachverhalt wird den Ratsuchenden verständlich erklärt und danach schriftlich zusammengefasst.

Nach einer humangenetischen Beratung sollen die Ratsuchenden u. a. folgende Fragen für sich beantworten können:

- 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.

LADR Laborzentrum Recklinghausen
LADR MVZ Dres. Bachg, Haselhorst & Kollegen
Recklinghausen GbR

Ärztliche Leitung:

Dr. med. Dipl.-Chem. Doris Bachg,
Dr. med. Uwe Haselhorst,
PD Dr. med. Bianca Mitterski

Berghäuser Straße 295
45659 Recklinghausen
T: 02361 30 00-201
F: 02361 30 00-211
www.LADR.de



Ihre Ansprechpartner:

PD Dr. med. Bianca Mitterski

Fachärztin für Humangenetik
Ärztliche Leitung Humangenetik

PD Dr. rer. nat. Larissa Arning-Bünder

Fachhumangenetikerin (GfH), Clinical Laboratory Geneticist (EBMG)

Dr. rer. nat. Beatrix Böckmann

Diplom-Biologin Molekulargenetik

Dipl. Biologin Anne Purczeld

Zytogenetik

Prof. Dr. med. Klaus Zerres

Facharzt für Humangenetik

humangenetik@LADR.de

LADR Fachbereich
Humangenetik

Erblicher Darmkrebs

Mögliche Ursachen erkennen
und Lösungen finden



Best.-Nr. 116477 Stand 01/2021

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. In diesen Fällen liegt erblicher Darmkrebs vor. Von den verschiedenen erblichen Formen hat das Lynch-Syndrom bzw. HNPCC (**h**ereditäres **n**icht **p**olypöses **c**olorectales **C**arcinom) die größte Bedeutung.

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 Krebserkrankungen 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 also, dass es sich tatsächlich um erblichen Darmkrebs handeln muss.

Wie kann ein möglicher Verdacht auf erblichen Darmkrebs erhärtet werden?

Ihr betreuender Arzt wird diese Frage mit Ihnen ausführlich diskutieren und anhand 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 Darmkrebs 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 Anlageträgerisiko. 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 genetischer 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.