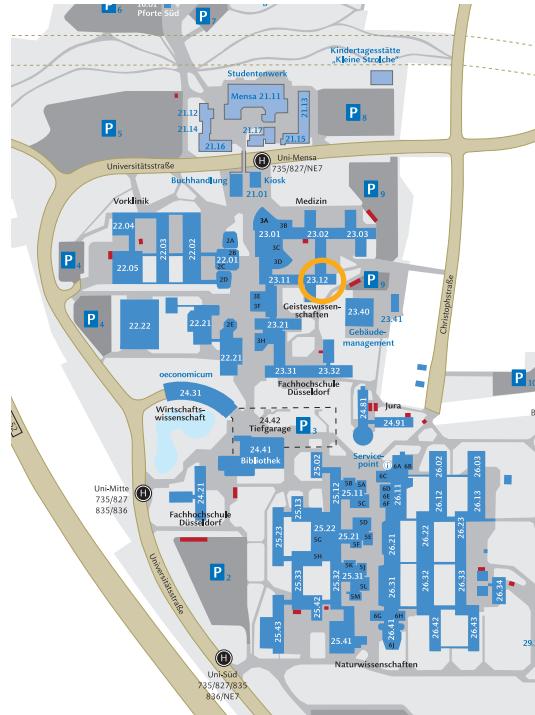


# Welche Informationen werden bei der Erstberatung benötigt?

- möglichst genaue Informationen zur Familie für die Stammbaumerhebung
- Alter der erkrankten und gesunden Familienmitglieder, wenn möglich Geburts- und ggf. Todesdatum
- Krebsdiagnosen, welches Organ, Alter bei Diagnosestellung
- Befundunterlagen zu Krebserkrankungen
- Ärzte / Krankenhäuser bei denen Befunde angefordert werden können, zur Befundanforderung brauchen wir den Namen und das Geburtsdatum
- da die molekulargenetische Untersuchung immer zunächst bei einer bereits erkrankten Person erfolgt, ist es hilfreich, wenn diese an der Erstberatung teilnimmt
- wenn die vorbenannten Informationen nicht beigebracht werden können, kann eine humangenetische Einschätzung dennoch sinnvoll sein
- wenn Sie unsicher sind, ob eine genetische Untersuchung in Ihrer Familie in Betracht kommt, können Sie sich gerne mit uns in Verbindung setzen

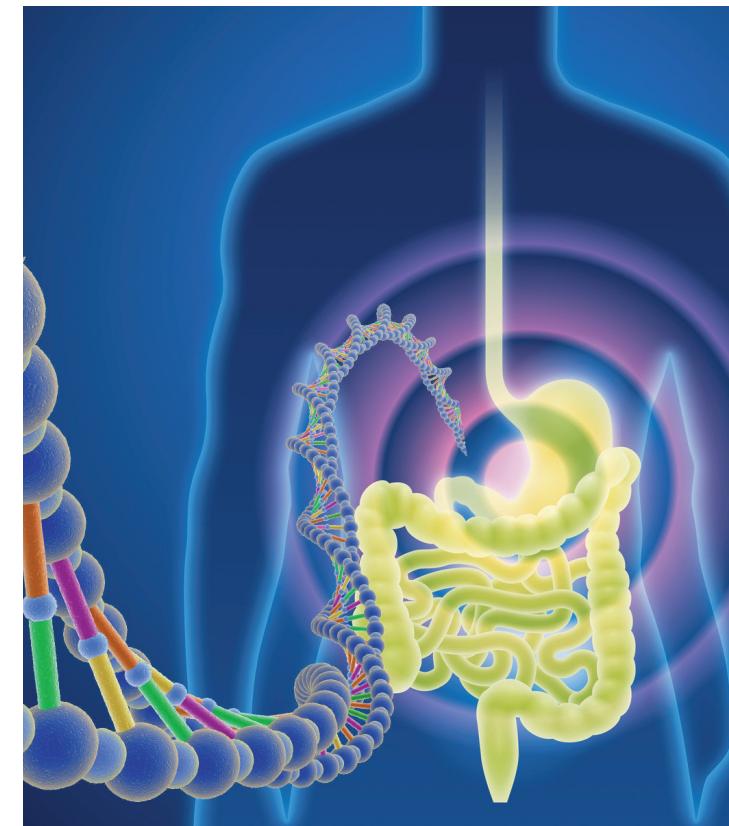


## Institut für Humangenetik und Anthropologie

Universitätsstrasse 1  
40225 Düsseldorf  
Gebäude 23.12, Ebene 03  
Postfach 10 10 07, 40001 Düsseldorf

### Anmeldung

Telefon: 0211 81 12355  
Telefax: 0211 81 12538  
[kristina.forchhammer@med.uni-duesseldorf.de](mailto:kristina.forchhammer@med.uni-duesseldorf.de)



## Tumorsyndrome mit kolorektalen Karzinomen

Humangenetische Beratung und molekulargenetische Diagnostik

Institut für Humangenetik und Anthropologie

## Familiärer Darmkrebs

Die meisten Krebserkrankungen gehen nicht auf eine erbliche Veranlagung zurück. Nur bei ca. 5% aller Dickdarmkarzinome sind einzelne Gene von ursächlicher Bedeutung. Diese Krankheitsbilder gehen neben einer deutlich erhöhten Gefährdung für Dickdarmkrebs zusätzlich mit einer erhöhten Wahrscheinlichkeit für Tumore außerhalb des Verdauungstraktes einher. Hinweise für eine erbliche Veranlagung für Darmkrebs ergeben sich, wenn mehrere leiblich Verwandte an Darmkrebs oder anderen für diese Krankheitsbilder charakteristischer Tumoren erkrankt sind. Eine Krebsdiagnose in ungewöhnlich jungem Alter, das Auftreten von mehreren Karzinomen gleichzeitig oder nacheinander, der Nachweis von ungewöhnlich vielen Polypen für eine Altersgruppe und charakteristische feingewebliche Karzinombefunde können ebenso darauf hinweisen.

Die Zuordnung zu einem dieser erblichen Krankheitsbilder ist für die angemessene Vor- bzw. Nachsorge und Abschätzung der Wahrscheinlichkeit für Krebs oder eine Zweiterkrankung wichtig.

Wo kann ich über erblichen Darmkrebs, molekulargenetische Untersuchungen, die Konsequenzen der Untersuchungen für meine eigene Gesundheit und die meiner Angehörigen und angemessene Vorsorge informiert werden?



## Humangenetische Beratung

Am Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Düsseldorf gibt es eine spezielle Sprechstunde für familiären Darmkrebs. Das Institut ist seit vielen Jahren mit der interdisziplinären Beratung und Betreuung von Betroffenen und deren Angehörigen im Rahmen des Verbundprojektes „Familiärer Darmkrebs“ (Deutsche Krebshilfe) befasst.

Die genetische Abklärung in diesen Familien beschränkt sich nicht nur auf molekulargenetische Untersuchungen, sondern beinhaltet die umfassende Beratung und Betreuung betroffener Personen.

Ein zentraler Punkt für die Beratung ist die Erfassung Ihrer Familienvorgeschichte. Sie ist wichtig für die vorläufige Zuordnung zu einem der Tumorsyndrome und die Risikoabschätzung. Außerdem kann damit auch der Personenkreis bestimmt werden, bei dem ggf. die weitere Abklärung einschließlich der molekulargenetischen Untersuchung angestoßen werden kann, bzw. für den eine engmaschige Vorsorge angezeigt ist.

Die Einholung von Befunden, auch von bereits verstorbenen Angehörigen, kann gerne auch über uns erfolgen.

Die Beratung umfasst neben der Erhebung des Stammbaums folgende Inhalte:

- Klärung der persönlichen Fragestellung
- Bedeutung von Erbfaktoren bei der Entstehung des in Betracht kommenden Krankheitsbildes
- Wahrscheinlichkeiten für eine Erst- oder Folgeerkrankung
- Vererbungswahrscheinlichkeit, Erkrankungswahrscheinlichkeit bei Angehörigen
- Ablauf der molekulargenetischen Abklärung, bei wem wird die Untersuchung begonnen
- Bedeutung möglicher Untersuchungsergebnisse für die persönliche Gesundheit und Vorsorge
- Persönliche (u.a. Belastung, Versicherung) und familiäre Konsequenzen der Genuntersuchung

Ratsuchende erhalten alle Informationen, damit sie sich informiert für eine Genanalyse entscheiden können.

Je nach Tumorsyndrom werden bereits betroffene Personen und deren Angehörige in spezielle Nachsorge-/Vorsorgeprogramme eingebunden und über weitere therapeutische Maßnahmen informiert. Familien, in denen vermehrt sporadischer Darmkrebs aufgetreten ist, erhalten ebenfalls Empfehlungen für eine angemessene Nach- bzw. Vorsorge. Die Vorsorgeempfehlungen werden bei der Zweitberatung zur Ergebnismitteilung den Untersuchungsergebnissen entsprechend angepasst.

## Molekulargenetische Untersuchung

Je nach Zuordnung zu einem der erblichen Krankheitsbilder erfolgt die molekulargenetische Untersuchung bei einem bereits erkrankten Familienmitglied entweder direkt (z. B. Familiäre adenomatöse Polyposis, Peutz-Jeghers Syndrom), oder, bei Verdacht auf das Lynch Syndrom (HNPCC), nach einer vorab durchgeführten Tumorgewebeuntersuchung. Dem Lynch Syndrom liegen Veränderungen in jeweils einem der DNA-Reparaturgene (MLH1, MSH2, MSH6 und PMS2) zugrunde. Durch die Tumorgewebeuntersuchung wird geklärt, welches DNA-Reparaturen von krankheitsursächlicher Bedeutung ist und analysiert werden sollte.

Für die molekulargenetische Untersuchung ist lediglich eine Blutentnahme erforderlich. Sie wird angestoßen, sobald alle Familienbefunde vorliegen. Das Ergebnis der Mutationssuche, also der Untersuchung zur Identifizierung der krankheitsursächlichen Genveränderung in einer Familie, liegt in ca. 6-8 Wochen vor. Sie wird immer an einer bereits erkrankten Person vorgenommen. Die gezielte Mutationstestung auf eine Genveränderung, die bereits vorab in der Familie aufgedeckt wurde, benötigt ca. 3 Wochen.

Erst wenn eine krankheitsursächliche Genveränderung identifiziert wurde, kann Angehörigen eine Anlageträgeruntersuchung angeboten werden. Hierdurch können die Familienmitglieder identifiziert werden, die die genetische Veranlagung ebenfalls tragen, bzw. nicht geerbt haben. Anlageträger können dann vor Eintritt einer Krebserkrankung in ein intensiviertes Vorsorgeprogramm aufgenommen werden. Angehörige, bei denen die aus der Familie bekannte Genveränderung ausgeschlossen wurde, tragen kein erhöhtes Krebsrisiko und können in die Regelvorsorge entlassen werden.

Bei einem Teil der Familien lässt sich die krankheitsursächliche Genveränderung nicht aufdecken, obwohl der klinische Befund für ein bestimmtes Krankheitsbild spricht. In diesen Fällen ist eine molekulargenetische Anlageträgeruntersuchung bei Angehörigen nicht möglich. Die Vorsorgemaßnahmen richten sich dann nach dem klinischen Befund.