GEMEINSCHAFTSPRAXIS
FÜR HUMANGENETIK & GENETISCHE LABORE
DRES. PETERS | KLEIER | PREUSSE

in Kooperation mit dem Pränatalzentrum Hamburg

DAkkS
Deutsche
Akkreditierungsstelle
D-ML-21979-01-00

Familiärer Darmkrebs

Genetische Beratung & Terminvergabe
Telefon
040-432926-0

www.dna-diagnostik.hamburg

Familiärer Darmkrebs

Eine Krebserkrankung kann bei jedem Menschen auftreten. Die allgemeine Wahrscheinlichkeit im Laufe des Lebens die Diagnose eines bösartigen Tumors zu erhalten, wird heutzutage auf ca. 50 % für Männer und ca. 40 % für Frauen geschätzt. Das tatsächliche Krebsrisiko kann allerdings von Person zu Person sehr unterschiedlich sein, wobei die Gesamtheit der Erbanlagen einen großen Einfluss auf das individuelle Krebsrisiko hat.

Darmkrebs war in den letzten Jahren in Deutschland bei Frauen und Männern eine der drei häufigsten Krebserkrankungen. Jährlich erkranken in Deutschland über 60.000 Menschen an Darmkrebs.

Allgemein gilt die Regel, dass das Risiko an Darmkrebs zu erkranken umso höher ist, je mehr Angehörige an Darmkrebs erkrankt sind. Die Familienanamnese kann Hinweise auf einen **Familiären Darmkrebs** oder ein Familiäres Polyposis-Syndrom (gehäuftes Auftreten von Darmpolypen) geben. Dies ist jedoch nicht nur auf die **Gene** zurückzuführen, weil auch gemeinsame **Lebensgewohnheiten** (z. B. fleischreiche, nitratreiche Ernährung, Bewegungsmangel, Rauchen) eine bedeutende Rolle spielen.

Der Begriff **„Familiärer Darmkrebs“** umfasst eine Gruppe von verschiedenen, erblichen Tumorsyndromen wie z. B. Lynch-Syndrom (HNPCC = hereditäres nicht polypöses kolorektales Karzinom), FAP (familiäre adenomatöse Polyposis) oder Peutz-Jeghers-Syndrom.

Ein Teil der Darmkrebserkrankungen wird durch eine einzelne angeborene Genveränderung verursacht. Die erblichen Darmkrebserkrankungen werden überwiegend autosomal dominant vererbt, das heißt Kinder einer betroffenen Person haben eine Wahrscheinlichkeit von 50 % die Genveränderung (= pathogene Variante) zu erben. Eine solche pathogene Variante zu erben bedeutet nicht, dass eine Person sicher an einer Krebserkrankung erkranken wird. Es bedeutet aber, dass für diese Person ein deutlich erhöhtes Krankheitsrisiko besteht. Die Höhe des Risikos ist abhängig von dem spezifischen Gen, das verändert ist.

Es sind inzwischen viele verschiedene Gene bekannt, in denen pathogene Varianten zu einem erhöhten Darmkrebsrisiko führen können. Dies kann entweder direkt oder durch ein erhöhtes Polyposis-Risiko erfolgen. Die meisten Gene führen, wenn sie verändert sind, nicht nur zu einem erhöhten Risiko für eine Darmkrebserkrankung, sondern auch zu einem erhöhten Risiko für andere Tumorerkrankungen. Pathogene Varianten in den Genen *MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 und EPCAM* sind ursächlich für ein *HNPCC* (hereditäres nicht-polypöses Colon-Karzinom) und führen auch zu einem erhöhten Risiko für Gebärmutterkrebs bei Frauen und einer Reihe weiterer Tumorerkrankungen.

Diagnostik

In unserem Labor werden bei Verdacht auf Familiären Darmkrebs oder ein Polyposis-Syndrom routinemäßig mehr als 30 verschiedene Gene untersucht. Bei bestätigter Diagnose eines Familiären Darmkrebs besteht für die Angehörigen die Möglichkeit einer prädiktiven Testung.

Das bedeutet, dass man anhand einer Blutprobe herausfinden kann, ob bei einer gesunden Person tatsächlich ein erhöhtes Krebsrisiko vorliegt oder nicht.

GEMEINSCHAFTSPRAXIS
FÜR HUMANGENETIK & GENETISCHE LABORE
DRES. PETERS | KLEIER | PREUSSE

Was sind Hinweise auf einen Familiären Darmkrebs?

- Auftreten von **Darmpolypen** vor dem 40. Lebensjahr
- Auftreten von **Darmkrebs** vor dem 50. Lebensjahr
- Auftreten von siegelringzelligem Darmkrebs
- **Zwei oder mehr Verwandte** mit Darmkrebs und/oder Krebs an inneren Organen wie z.B. Gallenblase, Harnleiter, Gebärmutterschleimhaut (Endometrium), Eierstöcke, Bauchspeicheldrüsenkrebs

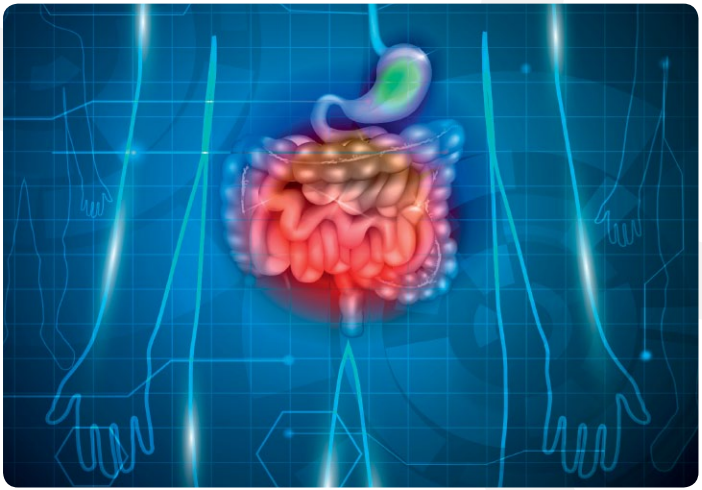


ILLUSTRATION: REINEG/ADOBESTOCK #111380677

Information durch genetische Beratung

Im Rahmen einer **humangenetischen Beratung** wird anhand der eigenen Vorgeschichte, des Familienstammbaums und der vorliegenden medizinischen Befunde geklärt, ob die **klinischen Kriterien** für die Diagnose eines Familiären Darmkrebs erfüllt sind.

Alle Fragen zur Bedeutung, dem Ablauf und den Konsequenzen einer genetischen Untersuchung werden ausführlich beantwortet. Eine genetische Beratung wahrzunehmen bedeutet nicht, dass auch eine genetische Testung erfolgen muss. Die Beratung hat die Aufgabe, ausführlich und in Ruhe zu informieren, damit die ratsuchende Person danach mit **ausreichender Bedenkzeit** entscheiden kann, ob sie eine Testung wünscht.

Vorbeugung durch gezielte Vorsorge

Das Wissen über ein erhöhtes Risiko für Darmkrebs kann dabei helfen, geeignete und notwendige **Früherkennungsuntersuchungen** festzulegen. Darmkrebs gehört zu den Krebserkrankungen, bei denen Früherkennungsuntersuchungen (z. B. eine Darmspiegelung) nachweislich das Erkrankungsrisiko **reduzieren** können.

Bei Nachweis eines Familiären Darmkrebs besteht Anspruch auf eine häufigere (Magen-) Darmspiegelung und Ultraschalluntersuchung der Bauchorgane. Darüber hinaus wird festgelegt, welche anderen Früherkennungsmaßnahmen gemäß dem individuellen Risiko sinnvoll sind.

GEMEINSCHAFTSPRAXIS
FÜR HUMANGENETIK & GENETISCHE LABORE
DRES. PETERS | KLEIER | PREUSSE

Was brauche ich für eine genetische Beratung?

Die Kosten für die Beratung und medizinisch notwendige Untersuchungen werden von den gesetzlichen und privaten Krankenversicherungen in der Regel übernommen.

Bereits vorhandene medizinische Befunde und Arztbriefe (falls vorhanden auch von den Angehörigen) sollten in jedem Fall mitgebracht werden. Die Patienten sollten ihre Versichertenkarte und, wenn vorliegend, einen Überweisungsschein mitbringen.

Wenn in Ihrer Familie gehäuft Darmkrebs oder andere Krebserkrankungen aufgetreten sind und Sie sich näher über Ihr individuelles Risiko und die Möglichkeiten zur Früherkennung und Prophylaxe informieren möchten, ist eine humangenetische Beratung sinnvoll.

Dr. med. Saskia Kleier während eines Beratungsgesprächs in unserer Praxis

GEMEINSCHAFTSPRAXIS
FÜR HUMANGENETIK & GENETISCHE LABORE
DRES. PETERS | KLEIER | PREUSSE

DAkkS
Deutsche
Akkreditierungsstelle
D-ML-21979-01-00

Die Humangenetik spielt in der Medizin eine zunehmend wichtige Rolle in Diagnostik und Therapie. Unsere humangenetische Praxis mit angeschlossenen genetischen Laboren wird von drei erfahrenen Fachärztinnen für Humangenetik geführt.

In unserer **Gemeinschaftspraxis für Humangenetik** betreuen wir seit 2004 Familien mit genetisch bedingten Erkrankungen. Unser molekulargenetisches Labor ist nach DIN EN ISO 15189 akkreditiert. Bei unseren Untersuchungen richten wir uns nach aktuellen Leitlinien, neuesten wissenschaftlichen Studien und modernen Standards. In enger Kooperation mit Ärztinnen und Ärzten anderer Fachrichtungen helfen wir bei der Realisierung sinnvoller Vorsorgeprogramme und prophylaktischer Maßnahmen.

Wenn Sie eine humangenetische Beratung wünschen, können Sie gern einen **Beratungstermin** vereinbaren unter Telefon 040-432 926-0 oder per Fax: 040-432 926-20

Der Empfangsbereich unserer Praxis in der Altonaer Straße 61

Dr. med. Saskia Kleier

Dr. med. Usha Peters

Dr. med. Astrid Preuße

GEMEINSCHAFTSPRAXIS
FÜR HUMANGENETIK & GENETISCHE LABORE
DRES. PETERS | KLEIER | PREUSSE

Was benötigen wir für die genetische Beratung?

- Medizinische Vorbefunde und Untersuchungsergebnisse
- Unterlagen zu sich selbst, sowie gegebenenfalls zu betroffenen Familienangehörigen (Stammbaum)
- Medizinische Vorbefunde/Mutterpass/Kinderuntersuchungsheft
- Ultraschall-, Röntgen-, CT- und MRT-Befunde

Da wir insbesondere die bisher erhobenen Befunde benötigen, sind Kopien der Arztbriefe hilfreich. Sollten Sie diese in der Kürze der Zeit nicht mitbringen können, ist es auch möglich, dass wir, mit Ihrem Einverständnis, die ärztlichen Befunde für Sie anfordern.

Bitte bringen Sie beim ersten Gesprächstermin zur genetischen Beratung die Anschriften der betreuenden Ärzte mit.

So erreichen Sie uns

Unsere Gemeinschaftspraxis für Humangenetik & Genetische Labore ist gut erreichbar im Hamburger Stadtteil Eimsbüttel gelegen.

PKW-Anfahrt: Richtung Hamburg Centrum / Hamburg Messe

Per Fernbahn: Bis Hauptbahnhof oder Bahnhof Dammtor, dann S-Bahn bis Sternschanze, ab dort fünf Minuten Fußweg

Per U-/S-Bahn oder Bus: U3 Sternschanze, dann noch fünf Minuten Fußweg

S11, S21, S31 Sternschanze, dann noch fünf Minuten Fußweg

Bus 15, 181 Weidenallee oder Sternschanze , dann noch fünf Minuten Fußweg

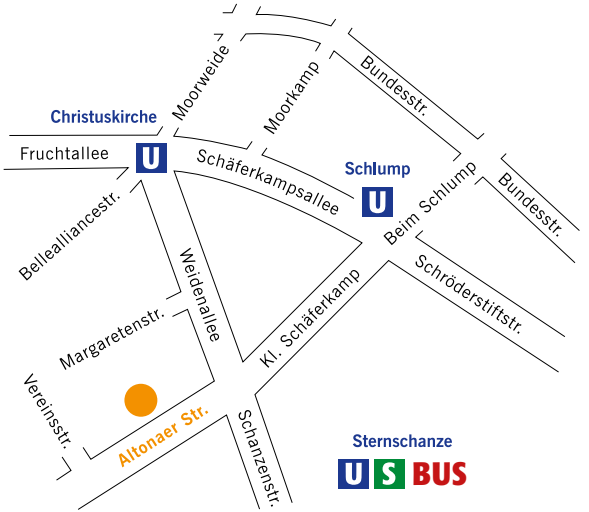
Kundenbetreuung & Service

Tel. 040-432 926-65

Genetische Beratung & Terminvergabe

Tel. 040-432 926-0 Fax 040-432 926-20

Hauseingang Nr. 61 **Fahrstuhl vorhanden**



WWW.IDEL.ORG 02_2023 FOTOGRAFIE: WWW.ZITZLAFF.COM, COVER ILLUSTRATION: IURIIMOTOV/ADOBESTOCK.COM

GEMEINSCHAFTSPRAXIS FÜR HUMANGENETIK & GENETISCHE LABORE | ALTONAER STRASSE 61-63 | 20357 HAMBURG
WWW.DNA-DIAGNOSTIK.HAMBURG | INFO@DNA-DIAGNOSTIK.HAMBURG