

Was geschieht in der genetischen Beratung?

Zu einer genetischen Beratung gehören

- die Familiengeschichte
- die Erstellung eines Stammbaums
- das Heranziehen von Labordaten und Berichten über Ergebnisse von Spezialuntersuchungen von Ärzten anderer Disziplinen
- Literaturstudien, z.B. bei seltenen erblichen Erkrankungen oder bei Fehlbildungen
- Abklärung individueller Risiken und der genetischen Disposition des Ratsuchenden
- Abklärung potentieller Risiken für das ungeborene Kind einer schwangeren Ratsuchenden bzw. Ermittlung des Wiederholungsrisikos
- ein ausführliches, fachlich fundiertes und unter psychosozialen Gesichtspunkten geführtes Gespräch
- Abbau von Unsicherheiten und Ängsten des Ratsuchenden
- eine schriftliche Zusammenfassung der besprochenen Inhalte und Ergebnisse im Anschluss an die Beratung

Hinweis:

Soweit medizinisch indiziert, wird die Leistung einer genetischen Beratung von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen.

Die Untersuchung unterliegt **nicht** der Budgetierung.

Kontaktdaten

Praxisgemeinschaft für Laboratoriumsmedizin und Humangenetik

Dr. med. Helena Jung
Ärztin / Medizinische Genetik
helena.jung@online.de

Dr. rer. nat. Alexander Jung
Arzt / Dipl.-Biologe
alexander.jung@online.de

Paul-Schallück-Straße 8
D-50939 Köln

Tel.: 02 21 / 94 20 13 - 0
Fax: 02 21 / 94 20 13 31



Blickpunkt Humangenetik

Darmkrebs

Familiärer Darmkrebs

I INSTITUT FÜR
M MEDIZINISCHE GENETIK &
M MOLEKULARE MEDIZIN

Praxisgemeinschaft für Laboratoriumsmedizin
und Humangenetik

Dr. rer. nat. Alexander Jung
Dr. med. Helena Jung

www.genetikzentrum.de

Darmkrebs / Familiärer Darmkrebs:

Darmkrebs ist eine der häufigsten Krebserkrankungen in den westlichen Industrienationen. In Deutschland erkranken jährlich rund 73.000 Menschen an Darmkrebs. Neben den Lebens- und Ernährungsgewohnheiten tragen insbesondere genetische Faktoren zur Entstehung von Darmkrebs bei. Eine familiäre Vorbelastung bedeutet ein erhöhtes Risiko.

Darmkrebs betrifft Männer und Frauen gleichermaßen und ist bei beiden Geschlechtern die jeweils zweit-häufigste Krebserkrankung.

Da ein Darmtumor nur sehr langsam wächst, ohne Schmerzen zu verursachen, bleibt er meist jahrelang unentdeckt. Erste Symptome wie etwa häufige Verstopfung, Krämpfe oder wiederkehrender Durchfall werden häufig mit anderen, harmlosen Beschwerden verwechselt. Vorsorgeuntersuchungen ermöglichen die Früherkennung eines Darmtumors, wodurch der Ausbruch der Krebserkrankung rechtzeitig gestoppt werden kann. Ein früh entdeckter Darmtumor, der sich noch nicht auf andere Organe ausgebreitet hat, ist heute zu 90 bis 100 Prozent heilbar.

Genetik:

Darmkrebs ist ein Thema, das die ganze Familie betrifft: Werden bei einem Familienmitglied Darmpolypen oder ein bösartiger Tumor gefunden, besteht auch für Angehörige ein erhöhtes Darmkrebsrisiko. Bei fast einem Drittel aller Darmkrebsfälle lässt sich eine familiäre Belastung feststellen. Dennoch ist Darmkrebs kein unausweichliches Schicksal – auch nicht bei familiärer Vorbelastung.

Mithilfe regelmäßiger Früherkennungsmaßnahmen lässt sich die Gefahr durch Darmkrebs auch bei erblicher Belastung gering halten.

Zahlreiche Studien haben belegt, dass die Entstehung Darmkrebs nicht zuletzt auch durch die Ernährungs- und Lebensgewohnheiten der westlichen Industrienationen begünstigt wird. Mit dem Lebensalter steigt das Erkrankungsrisiko, wobei Menschen mit familiärer Belastung auch schon in jungen Jahren erkranken können.

Im Falle einer erblichen Veranlagung sind regelmäßige Vorsorgeuntersuchungen und Früherkennungsmaßnahmen schon in jungen Jahren sinnvoll, um gegebenenfalls einen wachsenden Darmtumor frühzeitig zu diagnostizieren.

Risikofaktoren:

Familiäres, genetisches Risiko:

Menschen, in deren Familien Fälle von Darmkrebs oder Darmpolypen bekannt sind, tragen ein erhöhtes Risiko. Das Risiko ist vor allem dann besonders hoch, wenn es sich bei den innerhalb der Familie auftretenden Darmkrebsfällen um eine erbliche Form handelt.

Fortgeschrittenes Lebensalter:

Ab dem fünften Lebensjahrzehnt nimmt das Darmkrebsrisiko zu, wobei die Krebsvorstufen bereits 10 bis 15 Jahre zuvor im Darm entdeckt werden können.

Entzündliche Darmerkrankung:

Langjährige, chronisch entzündliche Darmerkrankungen erhöhen das Darmkrebsrisiko. Der andauernde Entzündungsprozess kann zu bösartigen Zellveränderungen an der Darmschleimhaut führen.

Diabetes mellitus Typ 2:

Menschen mit Typ 2-Diabetes haben gegenüber der Normalbevölkerung ein dreifach höheres Risiko für Darmkrebs. Auch verläuft die Krankheit bei Typ 2-Diabetikern häufiger tödlich.

Ernährung und Lebensstil:

Die westliche Ernährungsweise mit hohem Anteil tierischer Fette und relativ wenig Getreide, Obst oder Gemüse begünstigt die Entstehung verschiedener Erkrankungen, darunter auch Darmkrebs. Darüber hinaus sind Übergewicht, Bewegungsmangel, Rauchen und Alkoholkonsum weitere Faktoren, die das Darmkrebsrisiko erhöhen.

Darmpolypen:

Menschen, bei denen bereits Darmpolypen entdeckt und entfernt wurden, haben ein besonders hohes Risiko, erneut Polypen zu entwickeln, die zu einem Darmtumor entarten können. Daher ist es wichtig, die empfohlenen Nachsorgeuntersuchungen nach einer Polypentfernung einzuhalten, um nicht neue Polypen zu übersehen.

Formen des erblichen Darmkrebs:

HNPCC (Lynch-Syndrom):

Die häufigste Form des erblichen Darmkrebs ist der Erbliche Nicht-polypöse Darmkrebs (HNPCC = engl.: Hereditary Non-Polyposis Colorectal Cancer, auch Lynch-Syndrom). Etwa 5 bis 7 Prozent aller Darmkrebsfälle sind auf ein HNPCC zurückzuführen. Die Veranlagung zu HNPCC wird von einem Elternteil vererbt, ist somit von Geburt an vorhanden und kann schon im frühen Lebensalter zu Darmkrebs und anderen Krebstumoren führen. Die Wahrscheinlichkeit, an Darmkrebs zu erkranken, liegt bei etwa 80%. Die krankheitsverursachenden Genveränderungen können mithilfe molekulargenetischer Untersuchungen nachgewiesen bzw. ausgeschlossen werden.

Familiäre Adenomatöse Polyposis (FAP):

Etwa ein Prozent aller Darmkrebsfälle ist auf die familiäre **Adenomatöse Polyposis** (FAP) zurückzuführen. Sie ist - nach dem HNPCC - die zweithäufigste Form von erblichem Darmkrebs. Bei einer FAP entwickeln sich bereits im frühen Lebensalter hunderte bis tausende von Darmpolypen. Diese Polypen sind zunächst gutartige Gewebewucherungen, aus denen sich im Laufe der Zeit ein bösartiger Darmtumor entwickelt. Die Polypenanzahl bei der FAP ist so hoch, dass mit hundertprozentiger Sicherheit aus einem dieser Polypen ein Darmtumor entsteht. FAP-Patienten haben deshalb ein besonders hohes Darmkrebsrisiko und können bereits ab dem 20. Lebensjahr an Darmkrebs erkranken. Das Vorsorgeprogramm für FAP-Patienten ist entsprechend intensiv und beginnt bereits im Alter von 10 Jahren.

Bei Verdacht auf erblichen Darmkrebs sollte eine **genetische Beratung** in Anspruch genommen werden, in deren Rahmen ein Familienstammbaum erstellt und das individuelle Erkrankungsrisiko ermittelt werden. Bestätigt sich anhand der Analyse des Familienstammbaums der Verdacht auf eine HNPCC oder FAP, so können mithilfe von Untersuchungen des Tumorgewebes bzw. der Blutzellen charakteristische Veränderungen der Gene bei einzelnen Familienmitgliedern nachgewiesen werden. Nicht alle Angehörigen eines Darmkrebsbetroffenen sind Träger des veränderten Erbmaterials. Diejenigen jedoch, bei denen eine Genveränderung nachgewiesen wird, sollten sich den intensiven Vorsorgeuntersuchungen unterziehen, um der Entstehung bzw. dem Wachstum eines Tumors frühzeitig vorbeugen zu können.

Diejenigen Familienmitglieder, die keine krankheitsverursachende Genveränderung aufweisen, haben kein erhöhtes Darmkrebsrisiko gegenüber der Allgemeinbevölkerung.