



Familiäre Adenomatöse Polyposis - was ist das?

Die Familiäre Adenomatöse Polyposis (FAP) ist eine erbliche Darmkrebserkrankung. Sie ist durch das Auftreten einer hohen Zahl von Darmpolypen (Adenomen) gekennzeichnet (>100 bis einige Tausend). In der Regel treten diese Polypen bereits im 2. Lebensjahrzehnt auf. Bei der klassischen FAP sind ab einem Alter von 35 Jahren 95% der Patienten von Polypen betroffen. Für die nicht klassische (attenuierte) aFAP ist ein milderer und später einsetzender Erkrankungsverlauf charakteristisch.

Wie häufig kommt FAP vor?

Eine FAP liegt in ca. 1% aller Darmkrebsfälle vor. Somit sind in Europa ca. 1:11.000 bis 1:37.000 Menschen daran erkrankt.

Welche Ursachen hat die Erkrankung?

Sowohl die klassische als auch attenuierte FAP wird durch Mutationen im Tumorsuppressor-Gen APC verursacht.

Wie wird es vererbt?

Die FAP wird autosomal dominant vererbt. Männer und Frauen können betroffen sein. Kinder eines Betroffenen haben eine Wahrscheinlichkeit von 50% dafür, die Mutation zu erben und ebenfalls zu erkranken. In ca. 30% tritt die FAP aber auch spontan auf, d. h. die Eltern sind oder waren nicht betroffen.

Warum ein DNA-Test?

Bei Vorliegen einer FAP beträgt die Wahrscheinlichkeit 100%, dass sich aus den relativ harmlosen Polypen ein bösartiger Darmkrebs entwickelt und dieses durchschnittlich bereits im Alter von ca. 40 Jahren. Eine sehr frühzeitige und regelmäßige Darmspiegelung ist daher dringend erforderlich. Bei der FAP treten häufig weitere Komplikationen (u. a. auch weitere Tumore) auf. Eine Überwachung durch ein multidisziplinäres Ärzteteam ist deswegen notwendig.



MUTYH assoziierte Polyposis - was ist das?

Die MUTYH assoziierte Polyposis (MAP) ist eine erbliche Darmkrebserkrankung. Sie ist eine spezielle Unterform der Familiären adenomatösen Polyposis (FAP). Charakteristisch ist das Auftreten von ca. 10- wenigen hundert Darmpolypen durchschnittlich im Alter von ca. 50 Jahren. Klinisch überlappt die MAP somit dem Bild einer klassischen und attenuierten (abgeschwächten) FAP. Betroffene haben zudem auch ein moderat erhöhtes Risiko für ein Ovarial- und Blasenkarzinom.

Wie häufig kommt MAP vor?

Schätzungsweise sind ca. 1:40.000 bis 1:20.000 Personen von einer MAP betroffen.

Welche Ursachen hat die Erkrankung?

Ursächlich für eine MAP sind Fehler (Mutationen) im sogenannten MUTYH-Gen. Dessen Produkt spielt eine wichtige Funktion bei der Reparatur von DNA-Schäden in unseren Zellen.

Wie wird es vererbt?

Anders als die FAP folgt die MAP prinzipiell einem autosomal rezessiven Erbgang. Das heißt, dass die Vererbung nicht geschlechtsgebunden ist und dass keiner der beiden Eltern Krankheitssymptome aufweisen muss, denn Träger nur einer Genveränderung (Eltern) haben im Falle einer MAP nur ein sehr gering erhöhtes Erkrankungsrisiko im Vergleich zur Allgemeinbevölkerung.

Warum ein DNA-Test?

Das Lebenszeitrisiko für Darmkrebs ist bei der MAP sehr hoch und wird, wenn unbehandelt, mit einer Wahrscheinlichkeit von ca. 43% bis nahezu 100% angegeben. Somit ist eine frühzeitige und regelmäßige Überwachung dringend erforderlich. Insbesondere ist zudem zu beachten, dass bei der MAP ca. 1/3 aller Betroffenen Darmkrebs auch ohne eine vorhergegangene Polyposis entwickeln.



HNPCC - was ist das?

Das hereditäre (erbliche) nicht polypöse kolorektale Karzinom (HNPCC) ist die häufigste erbliche Form des Darmkrebs. Im Gegensatz zu anderen Darmkrebsformen wird das HNPCC nicht durch das Auftreten von vielen Polypen begleitet. Bei Frauen kommt es neben Darmkrebs auch überdurchschnittlich häufig zum Auftreten von Gebärmutterhalskrebs.

Welche Ursachen hat die Erkrankung?

Die Darmschleimhautzellen unterliegen einer permanenten Beanspruchung und müssen dementsprechend beständig - aber kontrolliert - neu produziert werden. Da jede Zelle mit dem selben genetischen Material ausgestattet ist, müssen auch unsere Gene bei der Zellteilung erneut transkribiert ("abgeschrieben") werden. Doch dabei können Fehler passieren! Um das Anhäufen von falscher Information zu vermeiden, hat uns die Evolution mit einem Sicherheits-System ausgestattet. So können Fehler im genetischen Material mittels sogenannter „Reparatur-Gene“ ausgebessert (repariert) werden. Ist eines dieser Gene jedoch von Geburt an fehlerhaft (mutiert), können sich vermehrt weitere Fehler anhäufen und es entsteht (z.B.) eine HNPCC.

Wie wird es vererbt?

Die HNPCC wird autosomal dominant vererbt. Das bedeutet, sowohl Männer als auch Frauen können betroffen sein und es besteht eine 50% Wahrscheinlichkeit die Mutation an Kinder zu vererben.

Warum ein DNA-Test?

Bei Betroffenen beträgt das Risiko für ein kolorektales Karzinom ca. 80%. Engmaschige Vorsorgeprogramme mit häufigen Untersuchungsintervallen sind bereits in recht jungen Jahren dringend nötig. Zudem kann die Analyse weiterer Angehöriger bei einem negativen Ergebnis auch entlastend wirken.