

Anfahrt zu den Beratungsstellen

Hauptstelle Innenstadt

Bergstr. 14 III.Stock, 20095 Hamburg

Nähe Hauptbahnhof (DB)

S- und U-Bahn- Haltestellen:

Jungfernstieg: S1, S2, S3, U1, U4

Rathaus: U3

Mit Auto:

Parkhaus Europapassage (kostenpflichtig)

Zweigpraxis Dr. Jessen, Eppendorf

Eppendorfer Landstr. 44 | 20249 Hamburg

Tel.: 040/54754751 | Fax: 040/54754752

oder über das Sekretariat

Metrobus 114

U-Bahn-Haltestellen:

Kellinghusenstraße: U1, U3

Eppendorfer Baum: U3

Kontakt und Terminvergabe

Sekretariat Humangenetik

Tel.: 040/30955-656 | Fax: 040/30955-235

telef. Sprechzeiten: 09:00-13:00 Uhr | 15:00-18:00 Uhr

Email: sekretariat-genetik@fennerlabor.de

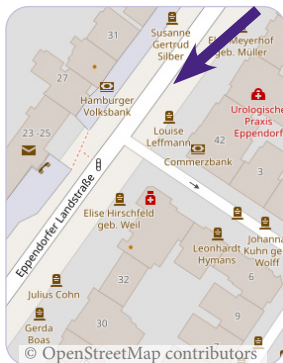
Terminverwaltung: www.doctolib.de

Homepage: www.fennerlabor.de

Mein Termin:



Bergstr. 14



Eppendorfer Landstr. 44

Genetische Beratung



Dr. med. Ernst Krasemann

FA für Humangenetik

Tel.: +49(0)40/30955-430

Email: ekrasemann@fennerlabor.de



Dr. med. Ellen Jessen

FÄ für Humangenetik,

Psychosomatische Grundversorgung

Tel.: +49(0)40/30955-555

Email: ejessen@fennerlabor.de



Dr. med. Christiane Kling

FÄ für Allgemeinmedizin

FÄ für Humangenetik

Tel.: +49(0)40/30955-340

Email: ckling@fennerlabor.de



Dr. med. Ines Zuther

FÄ für Humangenetik

Tel.: +49(0)40/30955-255

Email: izuther@fennerlabor.de

Dr. med. Claus Fenner
Dr. med. Thomas Fenner
Dr. med. Caroline Fenner
Dr. med. Ernst Krasemann
Dr. med. Ines Fenner
Prof. Dr. med. Holger Andreas Elsner
Prof. Dr. med. Jörg Steinmann
Dr. med. Carmen Lensing
PD Dr. med. Moritz Hentschke
Dr. med. Ellen Jessen
Dr. med. Christiane Kling
Dr. med. Daniel Lehnhoff
Dr. med. Claudia Schnabel
Dr. med. Verena Limperger
Dr. med. Silvia Stobbe
Ursula Kahlke
Dr. med. Romy Brauer
Dr. med. Ines Zuther

In Kooperation mit:

Dr rer. nat. Eckart Schnakenberg
Pharmako- und Toxikogenetik

Bergstraße 14 | 20095 Hamburg | +49 (40) 30955-0
fennerlabor@fennerlabor.de | www.fennerlabor.de

Vers.003 08/2022

Patienteninformation

Empfehlungen für eine rationale Diagnostik

Lynch-Syndrom

(HNPCC: Hereditäres nicht-polypöses

Colon- Carcinom)

erbliche Neigung zu

- **Dickdarm-Krebs**
(Kolikrektalem Karzinom)
- **Gebärmutter-Krebs**

(Korpus/ Endometrium- Karzinom)

Humangenetische Beratung und molekulargenetische Diagnostik

 **FENNER**
Labor Dr. Fenner & Kollegen

Lynch-Syndrom (LS, HNPCC)

OMIM*: 114500, 120435, 608089,

OMIM Online Mendelian Inheritance in Man = Datenbank im Internet

Darmkrebs ist eine der häufigsten Krebserkrankungen: das allgemeine Lebensrisiko zu erkranken beträgt ca. 7%. **Endometriumkrebs** ist mit <1% seltener. Die meisten Erkrankungen treten sporadisch auf, und allgemeine Risikofaktoren sind z.B. Älterwerden (über 60 Jahre) und der Lebensstil. Bei 3-5% (3-5/100) der Menschen mit Darmkrebs liegt ein LS zugrunde. Etwa 1 von 500 Menschen (Männer oder Frauen) in der Bevölkerung ist Träger einer ursächlichen Genmutation für das LS.

Darmpolypen können ebenfalls auf eine erbliche Neigung zum Colon-Carcinom hinweisen. Der Verdacht erfordert die Untersuchung der Gene für andere Tumorsyndrome als dem Lynch-Syndrom.

Was ist das Lynch-Syndrom (LS)?

Anders als bei erblicher Polyposis fallen bei LS in der Darmkrebs- Vorsorge allenfalls vereinzelte Polypen auf, die sich relativ schnell in Krebs umwandeln können. Typisch ist ein erhöhtes Risiko für Dickdarm-/ Gebärmutterskrebs (Lebenszeitrisiko 20-82%), darüber hinaus für Eierstock-, Eileiter-, Magen-, Nierenbecken-/ Blasenkrebs (je unter 10%). Weitere spezifische Krebsrisiken (Bauchspeicheldrüse, Gallenwege, Dünndarm, Hirn, Talgdrüsentumore der Haut: Muir-Torre-Syndrom) liegen unter 1-5%.

Die Diagnose beruht auf mehreren Kriterien:

Familiengeschichte, DNA-Eigenschaften des Tumorgewebes (MSI) und Nachweis einer angeborenen („Keimbahn“-) Mutation in einem der vier DNA-Mismatch-Reparaturgene (MMR): MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 sowie EPCAM. Mit der Mutation ist eine erhöhte Krebsneigung (s.o.) verbunden, die über Generationen-unabhängig vom Geschlecht-vererbt werden kann. Jedoch bekommt nicht jeder Mutationsträger tatsächlich Krebs.

Die molekulargenetische Diagnostik von Krebs Betroffener ist für die Familie am aussagekräftigsten.

Verwandte können sich dann auf die erbliche Mutation testen lassen und bei Nachweis eine angepaßte Früherkennung in Anspruch nehmen.

Eine Mikrosatelliten-Instabilität (MSI) des Tumorgewebes kann ein Hinweis auf ein Lynch-Syndrom sein, kommt aber auch bei nicht-genetisch bedingtem Darmkrebs vor. Die Eigenschaft kann bei der Therapie-Planung genutzt werden („Immun-Checkpoint-Inhibitoren“, z.B. Pembrolizumab).

Wann ist eine genetische Beratung sinnvoll?

- Wenn Sie mit unter 50 Jahren an Darmkrebs oder an Endometriumkarzinom erkrankt sind
- Wenn Sie Verwandte mit Darm- bzw. Gebärmutterkrebs haben und über Ihr eigenes Risiko informiert werden möchten
- Alter ab 18 Jahren
- Darmpolypen festgestellt

Wann kann eine Diagnostik sinnvoll sein?

Wenn o.g. Tumoren mehrfach/ <50 J n der Familie vorkommen, ist eine Beratung, ggf. Diagnostik sinnvoll:

- Sie selbst und/oder Verwandte 1. Grades (Eltern, Schwester, Bruder, Kind) mit Darm/ Gebärmutterkrebs, mind. einer unter 50 Jahren
- 1 Person gleichzeitig oder nacheinander an zwei der o.g. Krebsarten erkrankt (Alter egal)
- 1 erkrankte Person mit mindestens 2 betroffenen Verwandten 1. Grades aus 2 Generationen (unabhängig vom Alter)
- Therapien sind zunehmend spezifisch gegen den Tumor gerichtet. Durch den Nachweis der Eigenschaft MSI oder einer genetischen Krebsneigung können sich weitere Therapiemöglichkeiten eröffnen.

Wenn Sie einen Beratungstermin haben

Bitte bringen Sie Unterlagen mit:

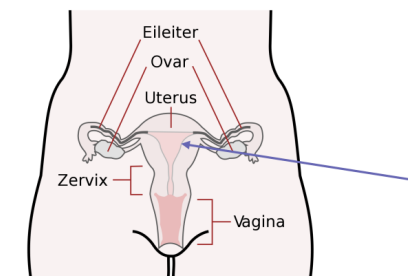
- Befunde und Informationen zur Familie (bis zu den Großeltern/ Cousins/Enkeln)
- Chipkarte der Krankenversicherung
- Überweisungsschein Nr. 6/ Nr. 10, wenn Ihre Praxis die Beratung oder Labordiagnostik empfiehlt (extrabudgetär)
- Auch ohne Überweisung steht die Beratung jedem offen und wird von der Krankenversicherung übernommen.
- Für das Erstgespräch werden 60 Minuten eingeplant.
- Wenn Sie verhindert sein sollten, bitten wir daher um rechtzeitige Terminabsage oder -Verschiebung.

Wie schnell wird das Labor-Ergebnis fertig?

- Klärung familiärer Risiken: ca. 4-6 Wochen
- bekannte familiäre Mutation: ca. 2-3 Wochen
- Eine MSI-Diagnostik am Tumorgewebe, das in der Regel jahrelang im pathologischen Labor aufbewahrt wird, kann bei Bedarf von der Humangenetik beauftragt werden.

Abschluß der Beratung

- Befundbesprechung nach Vereinbarung, ggf. per Video
- Übermittlung des genetischen Laborbefundes
- Gutachten zum Inhalt der Beratung, Ihrem persönlichen Erkrankungsrisiko und zur Planung der Vorsorge und Früherkennung



Gebärmutter-(Uterus-) Schleimhaut (Endometrium)

Anatomie der weiblichen Unterleibsorgane (n. Wikipedia)