



# Darmzentrum Wesel

am Evangelischen Krankenhaus

## Information zur genetischen Vererbung von Darmkrebs (sog. HNPCC-Syndrom)

### Was versteht man unter dem HNPCC-Syndrom

Jährlich erkranken mehr als 70.000 Menschen an Darmkrebs. Die Mehrzahl der Fälle wird durch verschiedene, noch nicht näher bekannte Erb- und Umweltfaktoren verursacht. In bis zu 30% ist ein weiteres Familienmitglied an Darmkrebs erkrankt. Rein erbliche Formen (monogene) des Darmkrebses liegen bei 2-5% der Fälle vor.

Beim erblichen nicht-polypösen Darmkrebs (HNPCC-/Lynch-Syndrom) werden häufig Veränderungen (Mutationen) in den sog. DNA-Reparaturgenen *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS2* nachgewiesen.

Mutationsträger haben ein hohes Lebenszeitrisiko, ohne Vorsorgeuntersuchungen bis zu 80%, an Darmkrebs an zu erkranken. Außerdem können andere Krebserkrankungen, die im Zusammenhang mit dem HNPCC-Syndrom stehen, auftreten. Daher werden für Mutationsträger und für Risikopersonen engmaschige Vorsorgeuntersuchungen empfohlen.

Das HNPCC-Syndrom wird autosomal-dominant vererbt, d.h. Nachkommen von Mutationsträgern haben ein 50%iges Risiko, die Veränderung geerbt und damit ebenfalls das o.g. hohe Lebenszeit-risiko an Krebs zu erkranken haben.

### Wann besteht der Verdacht auf ein HNPCC-Syndrom?

- wenn eine Person besonders jung (<50. Lebensjahr) an Darmkrebs erkrankt
- wenn eine Person mehrmals an Darmkrebs oder im Zusammenhang mit HNPCC stehenden Tumoren erkrankt
- wenn mehrere Familienangehörige an Darmkrebs oder mit HNPCC im Zusammenhang stehenden Tumoren erkranken

### Genetische Beratung bei erblichem Darmkrebs

Wesentliche Aufgabe des humangenetischen Beraters bei Verdacht auf erblichen Darmkrebs ist es, Informationen über die Ursachen z.B. des HNPCC-Syndroms in verständlicher Form darzulegen, die Möglichkeiten und Grenzen molekulargenetischer Tests darzustellen sowie betroffenen Personen und/oder deren Familienangehörige bei der Entscheidungsfindung für oder gegen einen genetischen Test zu unterstützen. Des Weiteren werden mögliche Auswirkungen eines Testergebnisses auf die eigene Person und die weitere Familie erarbeitet. Bislang symptomfreien Personen, in deren Familie ein HNPCC-Syndrom bekannt ist, wird ein vorhersagender (prädiktiver) genetischer Test nur nach genetischer Beratung angeboten.

### Kontakt:

**Humangenetik Bochum**

Ruhr-Universität Bochum

Prof. Dr. med. Jörg T. Epplen

Universitätsstraße 150

44801 Bochum

Tel.: (0234) 32 23 839

E-Mail: [joerg.t.epplen@ruhr-uni-bochum.de](mailto:joerg.t.epplen@ruhr-uni-bochum.de)

Internet: [www.humangenetik-bochum.de](http://www.humangenetik-bochum.de)