

Diagnostik und Vorsorgeuntersuchungen

Im Folgenden finden Sie einen Auszug aus dem interdisziplinären Leistungsspektrum des diagnosticum, das Sie bei der Versorgung Ihrer DarmkrebspatientInnen – von der Vorsorge und Früherkennung über die Diagnose bis zur Therapiebegleitung – unterstützt.



Labormedizin und Mikrobiologie

- immunologische Analyse auf okkultes Blut (iFOBT) im Stuhl
 - besonders anwenderfreundliche Abnahmesets für Ihre PatientInnen
 - Ergebnisse innerhalb von 3 Tagen
- mit kolorektalen Karzinomen assoziierte Tumormarker:
 - z.B. CEA, CA 19-9, Hämoglobin/Haptoglobin-Komplex in Stuhlprobe (keine GKV-Leistung)
- 3 regionale Kompetenzzentren für Ihre Anliegen: Neukirchen (Chemnitz), Dresden, Plauen



Pathologie

- histologische Gewebeuntersuchungen von koloskopisch gewonnenen Biopsien
- immunhistochemische Untersuchung der Mismatch-Reparaturproteine zur Untersuchung auf MMR-Defizienz und eines möglichen Lynch-Syndroms
- DNA-Sequenzierung von Tumorgewebe zum Nachweis/Ausschluss auf DNA-Varianten
- Resektatbeurteilung
- 3 regionale Kompetenzzentren für all Ihre Anliegen: Stollberg, Zwickau, Hof



Humangenetik

- genetische Beratung, auch online über zertifiziertes Portal
- *Next Generation Sequencing* (NGS) zur molekularen Diagnostik der klinischen Fragestellungen: Gen-Panels, *Whole Exome* Sequenzierungen (WES)



Serviceleistungen

- 1 Fahrdienst für alle Proben – häufige und regelmäßige Anfahrt nach Ihren Bedürfnissen
- 1 Ansprechpartner für Ihre diagnostischen Fragestellungen
- Digitalisierung – immer auf dem Stand der Technik, um für Ihre spezifische Praxis-IT die passende Anbindung zu ermöglichen
- Fach-Betreuung vor Ort
- Fortbildungsangebote für Ärzte und Praxis-Team-Schulungen



Kontakt

MVZ diagnosticum GmbH
Weststraße 27
09221 Neukirchen
T 0800 1219100-00
labor@diagnosticum.eu
diagnosticum.eu

Weitere Informationen finden sie auf
unserer Online-Themenseite:



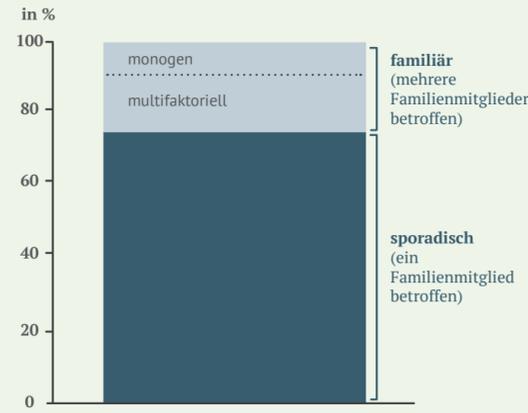
Erblicher Darmkrebs

- genetische Diagnostik und Beratung
- Vorsorgeuntersuchungen



Erblicher Darmkrebs

Darmkrebs ist weltweit eine der häufigsten Krebserkrankungen. Allein in Deutschland erkranken jährlich rund 33.000 Männer und 28.000 Frauen. Das Risiko steigt mit dem Alter zwar deutlich an, aber auch jüngere Menschen können betroffen sein.



Etwa 20-30 % der Darmkrebsfälle treten „familiär gehäuft“ auf. Bis zu 5 % aller Darmkrebserkrankungen sind genetisch bedingt und lassen sich auf eine bekannte Veränderung in einzelnen Genen (Mutation) zurückführen, die eine wichtige Funktion bei der Steuerung des Zellzyklus und der Reparatur von DNA-Schäden haben. Diese Veränderungen werden mit einer Wahrscheinlichkeit von 50 % von den Eltern an ihre Kinder weitervererbt.¹ TrägerInnen dieser Mutation können bereits in jungen Jahren von Darmkrebs oder anderen Tumorerkrankungen betroffen sein.

Formen des erblichen Darmkrebs

Es gibt verschiedene Formen des erblichen Darmkrebses wie das Lynch-Syndrom und das familiäre adenomatöse Polyposis-Syndrom (FAP). Seltener erbliche Formen von Darmkrebs sind das Peutz-Jeghers-Syndrom und das hereditäre diffuse Magen- und Darmkrebs-Syndrom (HDGC). Die häufigste Form des erblichen Darmkrebses ist das Lynch-Syndrom bzw. HNPCC, das etwa 3 % aller Darmkrebserkrankungen ausmacht.²

1. Lynch-Syndrom (hereditäres nicht-polypöses kolorektales Karzinom, HNPCC):

- durch Varianten in den DNA-Reparaturgenen MLH1, MSH2, MSH6 und PMS2 verursacht
- erhöhtes Risiko, verschiedene Krebsarten zu entwickeln, z.B.: Darmkrebs, Gebärmutter-, Eierstock- und Magenkrebs
- Vorsorgeuntersuchungen umfassen u.a. regelmäßige Koloskopien, um die Erkrankung frühzeitig zu erkennen und zu behandeln.

2. Familiäres adenomatöses Polyposis-Syndrom (FAP):

- durch Veränderung im APC-Gen verursacht, dass das Zellwachstum reguliert.
- führt in der Folge zur Entstehung von hunderten Adenomen (Polypen) im Dickdarm und im unteren Dünndarm
- diese können sich zu bösartigen Tumoren entwickeln, wenn sie nicht entfernt werden.
- Standardbehandlung bei FAP umfasst prophylaktische Entfernung des Dickdarms, um das Risiko der Entwicklung von Darmkrebs zu verringern.

Diagnostik bei erblichem Darmkrebs

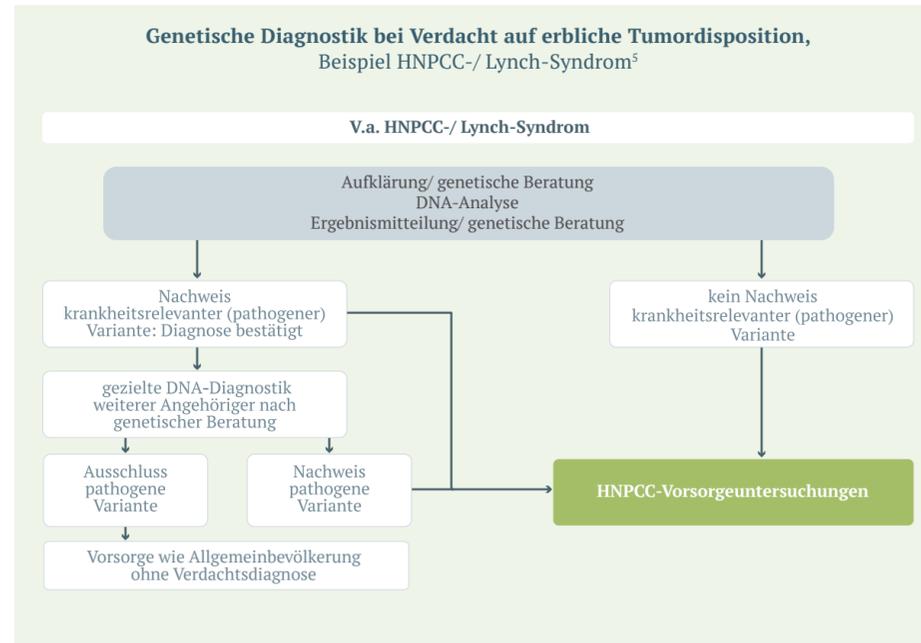
Genetisches Risiko kennen – Vorsorge anpassen

Bei Verdacht auf eine erbliche Disposition für eine Darmkrebskrankung wird eine Aufklärung im Rahmen einer genetischen Beratung angeboten und eine genetische Diagnostik der relevanten Gene in Betracht gezogen. Dazu werden im Labor diese Gene mittels *Next Generation Sequencing* (NGS) analysiert.

Liegt eine genetische Veränderung vor, kann die Diagnostik auch bei anderen gesunden Familienangehörigen erfolgen, um festzustellen, ob sie ebenfalls Träger der Veränderung sind. Durch diese prädiktive (vorhersagende) Testung können AnlageträgerInnen – gesunde Personen, die eine DNA-Variante tragen – früh erkannt und ihnen spezielle, engmaschige Vorsorgeuntersuchungen angeboten werden. So kann ein möglicher Tumor frühzeitig erkannt und behandelt werden. Angehörige, bei denen eine genetische Veränderung ausgeschlossen wurde, haben im Vergleich zur Normalbevölkerung kein erhöhtes Risiko an Darmkrebs zu erkranken.

Kriterien zur Veranlassung der Diagnostik (Indikationskriterien)

Für die Indikationsstellung eines Lynch-Syndroms hat man auf Basis der Beobachtung vieler Familien in denen viele Angehörige von Darmkrebs betroffen sind Kriterien entwickelt. Dies sind die sogenannten Amsterdam-Kriterien.³ Maximal 60 % der PatientInnen mit einer Variante in einem der DNA-Reparaturgene erfüllen diese Kriterien. Zur Erfassung der übrigen PatientInnen gelten die Bethesda-Kriterien⁴ als Indikation zur molekulargenetischen Analyse des Tumorgewebes.



Anforderung genetische Diagnostik

Genetische Diagnostik bei Vermutung auf erblichen Darmkrebs

- kann durch jeden Arzt angefordert werden
- wenn Ratsuchender gesund ist (prädiktive Untersuchung) sollte diese Diagnostik im Rahmen einer genetischen Beratung durch einen dafür qualifizierten Arzt angefordert werden
- belastet nicht das Budget des veranlassenden Arztes
- wird von den Kostenträgern (Versicherungen) erstattet

Checkliste

- Anforderungsschein: Genetische Diagnostik, Labor-Überweisungsschein Muster 10, unterschriebene Einwilligungserklärung (GenDG)
- Probenmaterial: EDTA-Blut
- Probenversand:
 - mit regulärem Fahrdienst des diagnosticum
 - per Post an MVZ diagnosticum Frankfurt, Zentrum für Humangenetik, Altenhöferallee 3, 60438 Frankfurt am Main. Entsprechendes Versandmaterial wird zur Verfügung gestellt, anzufordern unter 069-53084370 oder info@genetik.diagnosticum.eu.



Literatur

- Krebsinformationsdienst (KID) des Deutschen Krebsforschungszentrums (DKFZ): Darmkrebs: Risikofaktoren und Vorbeugung, <http://www.krebsinformationsdienst.de/tumorarten/darmkrebs/risikofaktoren.php> (Stand: 21.02.2018)
- Scheider C et al: Hereditäres nichtpolypöses kolorektales Karzinom und Lynchsyndrom. *Coloproctology* 2015. 37:291-303. DOI: 10.1007/s00053-015-0031.x.
- Vasen, et.al. New clinical criteria for hereditary nonpolyposis colorectal cancer (HNPCC, Lynch syndrome) proposed by the International Collaborative group on HNPCC. *Gastroenterology* 1999 Jun; 116(6):1453-6. DOI: 10.1016/s0016-5085(99)70510-x.
- Umar, et.al. Revised Bethesda Guidelines for hereditary nonpolyposis colorectal cancer (Lynch syndrome) and microsatellite instability. *J Natl Cancer Inst.* 2004 Feb 18;96(4):261-8. DOI: 10.1093/jnci/djh034.
- Leitlinienprogramm Onkologie (Deutsche Krebsgesellschaft, Deutsche Krebshilfe, AWMF): Kolorektales Karzinom, Langversion 2.1, Januar 2019. AWMF Registernummer: 021/007OL, <http://leitlinienprogramm-onkologie.de>