



### Patienteninformation zur Diagnostik des erblichen Darmkrebses - sogenanntes nicht polypöses Kolonkarzinom (HNPCC) Hauptgene: *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS2*

Sehr geehrte Ratsuchende, sehr geehrter Ratsuchender,

in diesem Merkblatt haben wir einige wichtige Informationen zur Diagnostik bei Verdacht auf erblichen Darmkrebs (HNPCC) zusammengestellt:

Seitens eines gesetzlich Versicherten ist zu beachten, dass die sogenannten „Bethesda-Kriterien“ erfüllt sein müssen, damit die Kosten der genetischen Diagnostik von den Krankenkassen übernommen werden. Diese Bedingung ist in der „Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik“ (KVNO, Stand 01.04.2017) festgeschrieben. Mindestens eines der im Folgenden aufgeführten Kriterien muss daher auf Ihren Fall zutreffen (ggf. wird Ihnen Ihr Hausarzt/Onkologe die Begrifflichkeiten erläutern):

- Kolorektales Karzinom, Erstdiagnose vor dem 50. Lebensjahr,
- gleichzeitig oder nacheinander auftretende Kolon-/Rektumkarzinome oder HNPCC-assoziierte Karzinomerkkrankungen (Gebärmutterschleimhaut, Nierenbecken/Harnleiter, Dünndarm, Magen, Bauchspeicheldrüse, Eierstock, Leber-/ Gallengänge, Gehirn (üblicherweise Glioblastome), Talgdrüsenadenome und Keratoakanthome), unabhängig vom Alter,
- kolorektales Karzinom mit Mikrosatelliteninstabilität-typischer Morphologie, diagnostiziert vor dem 60. Lebensjahr,
- kolorektales Karzinom und mindestens ein erstgradig Verwandter mit einem HNPCC-assoziierten Tumor, dessen Erstdiagnose vor dem 50. Lebensjahr gestellt wurde,
- kolorektales Karzinom und mindestens zwei erst- oder zweitgradig Verwandte mit HNPCC-assoziierten Tumoren (s. oben), unabhängig vom Erkrankungsalter.

Ist **mindestens eins** dieser Kriterien in Ihrem Falle erfüllt, so muss eine HNPCC-Diagnostik in zwei aufeinanderfolgenden Untersuchungsschritten erfolgen:

Für den ersten Untersuchungsschritt wird **Tumorgewebe** benötigt, das bei Ihrer Krebsoperation oder Ihrer Darmspiegelung entfernt wurde. Dieses Gewebe wird hinsichtlich einer sogenannten „Mikrosatelliteninstabilität“ (MSI) analysiert und um eine spezielle, sogenannte immunhistochemische Untersuchung aus einer **Blutprobe** ergänzt.

Dieser erste diagnostische Schritt erfolgt entweder noch im Krankenhaus, gleich im Anschluss an Ihre Operation bzw. Ihren Eingriff, oder muss von Ihnen mit Hilfe Ihres behandelnden Arztes bei einem Institut für Pathologie beauftragt werden.

Basierend auf den Ergebnissen und Befunden dieser ersten Diagnostik kann dann in einem zweiten Schritt in unserem Institut gegebenenfalls eine humangenetische Beratung und eine weiterführende, molekulargenetische Diagnostik durchgeführt bzw. beauftragt werden.

Sollte ein HNPCC durch Nachweis einer krankheitsursächlichen genetischen Veränderung diagnostiziert werden, könnten in der Folge auch weitere Familienmitglieder vorhersagend (prädiktiv) auf eine Anlageträgerschaft hin untersucht werden.

Mit freundlichen Grüßen

Prof. Dr. Ingo Kurth