

INHALTSVERZEICHNIS

1.	Onko X - Zerryzerr Disposition & erbliches
1.1.	Allgemein
1.2.	Mamma
1.3.	Alkohol
1.4.	risiko
1.5.	Merke
1.6.	Brustfaktoren
1.7.	Beratung
1.8.	Penetranz
1.9.	OP
1.10.	Wann?
1.11.	Gesetz
1.12.	Colon
1.13.	HNPCC
1.14.	Ethik
1.15.	HNPCC früherkennungsprogramm
1.16.	Test
1.17.	Axel H Murken
1.18.	FAP
1.19.	MEN2a
1.20.	Retinoblastom
1.21.	Allgemein

1. ONKO X - ZERRYZERR DISPOSITION & ERBLICHES

Zerres

1.1. Allgemein.

- Krebs ist immer genetisch bedingt aber nicht immer erblich
- p53 hat man zweimal, wenn eines defekt ist geht es noch, aber es darf nur eines verloren gehen
- Loss of heterocyticity: ein Stück Chromo geht verloren - Gene nur noch einmal da (wenn wie gedacht doppelt)

1.2. Mamma.

- | | |
|---|--|
| 1 | • kein Verwandter: 7% Risiko |
| 1 | • 1 Verwandter: doppeltes Risiko |
| 1 | • 2 Verwandte: dreifaches Risiko = 20% |
| 1 | • beste Prophylaxe: über 4 Kinder |
| 1 | • am besten: Kinder jung bekommen |
| 1 | • Frage: Vielleicht sind einfach die gesunden knackigsten frauen am schnellsten an reiche Männer verheiratet |

1.3. Alkohol.

- | | |
|---|--|
| 2 | • Tumorsupressorgehne werden durch den Alk direkt methyliert = ausgeschaltet |
| 2 | • dennoch eher milder effekt |

1.4. risiko.

- | | |
|---|--|
| 2 | • autosomal: 50 tragen 50 nicht |
| 2 | • bei dominant zu sehen |
| 3 | • die anderen haben dennoch das normale risiko von 7% |
| 3 | • 50% der Mamma-Ca-Frauen haben BRCA-Mutationen |
| 3 | • völlig logisch da nur ein Tumorsupressor kaputt, verloren oder methyliert gehen muss |

1.5. Merke.

- Genetisches: Frühes alter, 35 oder so, familiäre Häufung, mehrere Tumore

1.6. Brustfaktoren.

- eine Person unter 30
- zwei davon eine unter 50
- drei Personen
- einmal Brust plus Eierstock
- einmal bilateraler Befall
- einmal Mann

1.7. **Beratung.**

- man muss immer betroffenen und zu beratenden vergleichen
- also: Blut abnehmen bei der kranken und dann vergleichen, also nur wenn man bei der kranken eine Veränderung findet
- eine nalyse kostet 4000 Euro
- wenn man den Fehler gefunden hat kostet der nachweis nur noch 150
- Gesamt: 4000 bei verwandter, 150 bei zu beratender Person

1.8. **Penetranz.**

- BRCA hat 80% penetranz
- bei 60% ist man im Normalbereich quasi

1.9. **OP.**

- es wird nicht abgeschnitten sondern sehr aufwändig herauspräpariert
- extrem sinnvolle Maßnahme

1.10. **Wann?**

- jede Untersuchung sollte nur dann gemacht werden, wenn das Ergebnis eine Auswirkung hat
- (SMA aus dem Blut, keine Muskelbiopsie nötig)
- sinnvoll auch, wenn der Patient das einfach zur Entlastung braucht, daß er weiß was er hat

1.11. **Gesetz.**

- Einwilligung nach Aufklärung absolut erforderlich!!
- wichtige Punkte auch: Probe wird vernichtet nach Analyse, Befund nach Zehn Jahren, Einwilligung jederzeit widerrufbar

1.12. **Colon.**

- bis zu 85% sporadisch
- familiär-unklar 10-30% der Fälle
- FAP 1%
- HNPCC 2-3%

1.13. **HNPCC.**

- = Lynch-Syndrom
- auch Leber, Nierenbecken, Harneiter, Magen & Gehirn
- dominanter Erbgang mit 80% Penetranz (wie BRCA)
- typisch z.B. mehrere gleichzeitig, Endometrium, Dünndarm, Magen, Ovar, Hirn
- Erkrankung unter 45
- Def: 3 Familienangeh mit Nachweis in 2 Generationen & ausschluß einer FAP
- 75% Colorectal-Risiko
- 50% Endometrium-Risiko
- am besten beides raus also Visceralchir und Gyn gemeinsam wäre optimal

1.14. **Ethik.**

- Aachen macht keine aktive beratung und ruft bei möglicherweise betroffenen an
- es wird darauf hingearbeitet, daß die beratene Person das macht

1.15. **HNPCC früherkennungsprogramm.**

- Untersuchung
- Abdominalsonographie
- Koloskopie
- regelmäßig

1.16. **Test.**

- Microsatellitenanalyse guter Hinweis = Test der Reparaturmechanismen
- das waren die Gensequenzen die 10x-60x immer wieder kommen - wenn jetzt das immer unterschiedlich statt immer gleich, sieht man daß Reparaturmeachnismen nicht optimal arbeiten
- = instabile Microsatelliten
- wenn instabil: Immunhistochemischer Test
- wenn da auch positiv macht man einen Gentest
- HNPCC oft unter 30 Polypen

1.17. **Axel H Murken.**

- Epimutation: DNA gut, aber wird nicht abgelesen durch Methylierung
- kann auch vererbt werden

1.18. **FAP.**

- hunderte-5000 statt unter 30 Polypen
- dominanter Erbgang
- attenuierte Form: 10-100 Polypen, 80% Penetranz und kaum extraintestinal
- MUTHY: auto-rez-erbgang auch mit der Symptomatik
- viel seltener als HNPCC
- 100% Penetranz
- Osteome, Desmoide, Medulloblastom
- Dickdarmentfernung am besten
- OP am besten zwischen 16 und 20 Jahren

1.19. **MEN2a.**

- testung im Kindesalter

1.20. **Retinoblastom.**

- selten
- 40% erblich
- unilateral: nur 15% erblich
- Bilateral: 100% erblich

1.21. **Allgemein.**

- Beratung immer ausführlich
- Brief an die Leute zusätzlich
- ausreichend Zeit zur Entscheidung
- am besten bei volljährigen