

INHALTSVERZEICHNIS

- 1. Zerres II
- 1.1. von Hippel-Lindau Syndrom
- 1.2. Mutationen
- 1.3. MammaCA

1. ZERRES II

1.1. von Hippel-Lindau Syndrom.

- Gefäßneubildung
- Retina
- Hämangioblastom im ZNS
- Pankreaszysten
- Phäochromozytom → riesen RR durch Ort in der Nebenniere
- Niere: Zysten od. Karzinom
- Kleinhirn-Hämangioblastom: Solider Tumorteil & große Tumorzyste drumherum
- autosomal dominante Vererbung - im vorgestellten Fall mit ganz geringer Expressivität bei den Eltern

1.2. Mutationen.

- 1 • oft sind die Gen-Testverfahren ziemlich schlecht - man kann das nur
- 1 bei 50% nachweisen
- 1 • total hoher RR bei Zystennieren
- 1 • epigenetisch: der Grund liegt in der Gensteuerung und Expression, nicht in den Genen eigentlich

1.3. MammaCA.

- 10% der Frauen bekommen irgendwann eine MammaCA-Diagnose
- ohne betroffenen Verwandten: 7-8% Risiko
- bei einem betroffenen Verwandten 13% bei zwei: 20% (Alter 80!!)
- aber auch bei jüngeren gibt es entsprechende Unterschiede
- 5-10% des MammaCA ist wirklich komplett vererbt
- früher Krankheitsausbruch & familiäre Häufung spricht für Erbllichkeit
- Voraussetzung für prädiktive Testung: Es lebt noch ein anderer Verwandter der auch betroffen ist
- Mutation: BRCA1/2
- wenn man jetzt 80%ige Wahrscheinlichkeit hat kann man radikal die ganze Brust entfernen - auch: oben ohne