

Methoden

Aus der EDTA-Blutprobe des Patienten erfolgt nach DNA-Extraktion die Mutationssuche mittels direkter DNA-Sequenzierung aller kodierenden Bereiche (Exons) und der flankierenden Intronabschnitte. Ggf. wird außerdem eine Suche nach großen Deletionen und Duplikationen durchgeführt, z. B. mittels der MLPA-Methode. Eine nachgewiesene Mutation sollte an einer zweiten unabhängigen Blutprobe des Patienten oder eines anderen betroffenen Familienmitglieds bestätigt werden.

Kosten

Die Kosten für die molekulargenetische Diagnostik *belasten nicht das Budget Ihrer Praxis*. Auf dem Überweisungsschein sollte immer die Ziffer 32010 vermerkt sein. Für privat versicherte Patienten schicken wir Ihnen gerne einen *Kostenvoranschlag* zu.

Literatur

Rahner, Steinke: **Erbliche Krebserkrankungen**.
Deutsches Ärzteblatt 2008;105:706-713

Spier et al.: **Genetik gastrointestinaler Tumoren**: Welche Folgen haben Keimbahnmutationen? Der Gastroenterologe 2013; 8:303-315

Aretz: **Erbliche Tumorsyndrome**.
In Moog, Rieß (Hrsg): Medizinische Genetik für die Praxis. Thieme 2014, S. 151-182

Links

Institut für Humangenetik:
<http://humangenetics.uni-bonn.de>

Zentrum für erbliche Tumorsyndrome:
www.ukb.uni-bonn.de/ZeT

Zentrum Medizinische Genetik:
www.mvz-venusberg.eu

Kontakt

Tel.: 0228/287-51040
Fax: 0228/287-51011
E-Mail: Genetik@mvz-venusberg.eu

Prof. Dr. med. Stefan Aretz
Dr. med. Isabel Spier
Stefanie Holzapfel, Ärztin
Dr. med. Ronja Adam

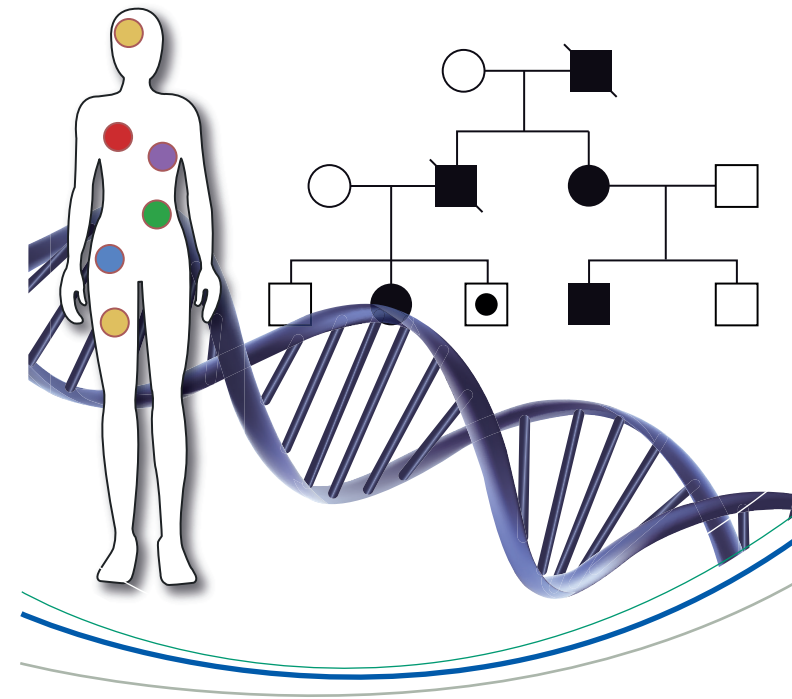
Anschrift:

Zentrum Medizinische Genetik am MVZ Venusberg
Biomedizinisches Zentrum (BMZ)

Sigmund-Freud-Str. 25
53127 Bonn



Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen



Genetische Abklärung Erblicher Tumorsyndrome

**Zentrum Medizinische Genetik
am MVZ Venusberg**

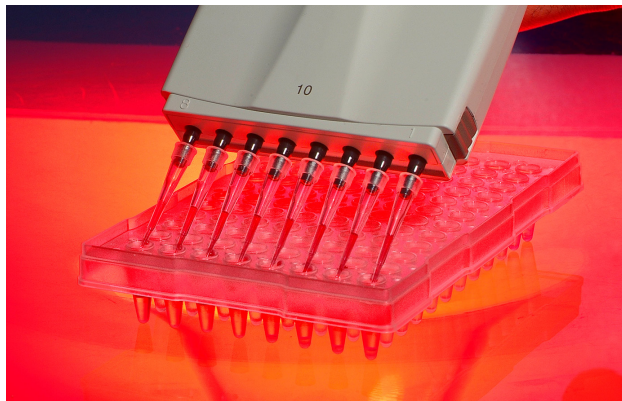
Sigmund-Freud-Str. 25
53127 Bonn

Sehr geehrte Kolleginnen, sehr geehrte Kollegen,

mit diesem Flyer möchten wir Sie auf unser **erweitertes Angebot der genetischen Abklärung erblicher Tumorsyndrome** aufmerksam machen.

Das *Institut für Humangenetik* des Universitätsklinikums Bonn beschäftigt sich seit über zwanzig Jahren sowohl im Bereich der Patientenversorgung (humangenetische Beratung, molekulargenetische Diagnostik) wie auch in zahlreichen wissenschaftlichen Projekten mit familiären Tumorsyndromen, insbesondere den verschiedenen Formen des erblichen Darmkrebses (HNPCC / Lynch-Syndrom, Polyposis-Erkrankungen).

Seit 2012 erfolgt die genetische Diagnostik gesetzlich versicherter Patienten am *Zentrum Medizinische Genetik* des Medizinischen Versorgungszentrums (MVZ) Venusberg. Für die interdisziplinäre Patientenversorgung und Initiierung der klinisch orientierten Begleitforschung wurde das *Zentrum für erbliche Tumorsyndrome* am Zentrum für seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB) gegründet.



Wir haben unser diagnostisches Spektrum inzwischen deutlich erweitert; eine detaillierte **Liste der derzeit verfügbaren genetischen Untersuchungen** finden Sie im beiliegenden Anforderungsschein.

Hintergrund und klinische Relevanz

Bei den familiären bzw. erblich bedingten Tumorsyndromen handelt es sich um eine *klinisch relevante und häufige Differentialdiagnose*. Anlageträger haben ein sehr hohes Lebenszeitrisko für die Entstehung von Malignomen eines syndromtypischen Spektrums. Aufgrund des meist dominanten Erbgangs existieren in einer Familie häufig viele Hochrisikopersonen.

Die genetische Abklärung bei klinischem Verdacht und die Identifizierung der Risikopersonen einer Familie sind wichtige medizinische Aufgaben, da Anlageträgern ein spezifisches und intensives Früherkennungsprogramm und zum Teil prophylaktische Operationen angeboten werden können. *Auch heute noch wird die genetische Disposition für eine Tumorerkrankung in vielen Familien nicht erkannt*. Die Identifizierung der zugrunde liegenden familiären Mutation ist entscheidend für die sichere differentialdiagnostische Einordnung und prädispositive genetische Testung der Risikopersonen.

Indikationen für die genetische Abklärung – Klinische Hinweise für ein erbliches Tumorsyndrom

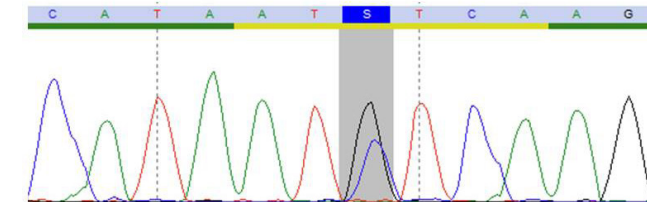
Für einzelne erbliche Tumorsyndrome bestehen definierte, zum Teil allerdings recht komplexe klinische Kriterien (siehe z. B. GeneReviews).

Wichtig für die Verdachtsdiagnose ist die Familienanamnese. Klinisch sollte an ein **erbliches Tumorsyndrom** gedacht werden, wenn **folgende Kriterien** einzeln oder kombiniert erfüllt sind:

- » **Frühes Auftreten von eigentlich spätmanifesten Tumoren**
- » **Mehrere syn- oder metachrone Tumore bei einer Person**
- » **Familiäre Häufung von Tumorerkrankungen**
- » **Typisches Tumorspektrum**

Daneben sollte auch bei **isoliertem Auftreten spezifischer Tumore** unabhängig vom Manifestationsalter eine erbliche Prädisposition in Erwägung gezogen werden:

- » **Duodenalkarzinom**
- » **Medulläres Schilddrüsenkarzinom**
- » **Nebennierenrindenkarzinom**
- » **Plexus-choroideus-Tumor**
- » **Talgdrüsen-Neoplasien**
- » **Frühkindliche Malignome**



Anforderung • Material • Versand

- » **Überweisungsschein** Muster 10 mit folgenden Angaben: *Überweisung an Humangenetik zur Mit-/Weiterbehandlung, Verdachtsdiagnose, Auftrag (Mutationsanalyse), Kennziffer 32010*
- » **EDTA-Blut** (5-10 ml, mit Name und Geburtsdatum beschriftet, bruch sicher verpackt, Versand auf normalem Postweg bei Raumtemperatur)
- » **Schriftliche Einwilligungserklärung** nach Gendiagnostikgesetz (GenDG)
- » **Anforderungsschein** mit Auftrag/Verdachtsdiagnose
Download:
www.mvz-venusberg.eu/mediapool/122/1225194/data/Anforderungsschein_Molekulargenetik.pdf
- » **Klinische Informationen**, soweit verfügbar