

Sprechstunde für hereditäre Tumorerkrankungen am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus der TU Dresden

Liebe Kolleginnen und Kollegen,

seit 1. 7.1997 gibt es am Universitätsklinikum Dresden eine gemeinsame Sprechstunde für hereditäre Tumorerkrankungen der Klinik und Poliklinik für Viszeral-, Thorax- und Gefäßchirurgie (Direktor Prof. Dr. med. H.-D. Saeger) und der Abteilung Chirurgische Forschung (Leiter Prof. Dr. med. H. K. Schackert). Diese Sprechstunde hat sich folgende Aufgaben zum Ziel gesetzt:

- Aufklärung, klinische und genetische Beratung der betroffenen Familien,
- Realisierung der prädiktiven molekularen Diagnostik,
- Initiierung von spezifischen Vorsorgeprogrammen auf der Basis der molekularen Diagnose,
- Beratung bei klinisch diagnostischem und therapeutischem Vorgehen,

Zur Realisierung dieser Aufgaben gibt es eine enge Zusammenarbeit mit dem Institut für Klinische Genetik, dem Institut für Pathologie, der Medizinischen Klinik I und der Frauenklinik am Universitätsklinikum Dresden.

Schwerpunkt ist neben der familiären adenomatösen Polyposis coli (FAP) und anderen hereditären Tumorsyndromen insbesondere das **hereditäre nichtpolypöse kolorektale Karzinom (HNPCC- bzw. Lynch-Syndrom)**. Dieses autosomal-dominant vererbte Tumorsyndrom ist für ca. 5 - 10 % aller kolorektalen Karzinome verantwortlich und klinisch durch folgende Kriterien (erweiterte Amsterdam-Kriterien) gekennzeichnet:

Erweiterte Amsterdam-Kriterien:

- bei mindestens drei Verwandten ist ein kolorektales Karzinom bzw. HNPCC-assoziiertes Karzinom* diagnostiziert,
- mindestens ein Betroffener muß erstgradig Verwandter der beiden anderen sein
- mindestens zwei aufeinanderfolgende Generationen sind betroffen,
- in mindestens einem Fall erfolgte die Diagnose des kolorektalen Karzinoms

- bzw. HNPCC-assoziierten Karzinom* vor dem 50. Lebensjahr,
- eine familiäre Polyposis coli wurde ausgeschlossen,
- oder
- der Patient (mit oder ohne Familienanamnese) erkrankte in sehr jungem Alter (jünger als 45 Jahre) an einem kolorektalen Karzinom bzw. HNPCC-assoziierten Karzinom* und eine familiäre Polyposis coli wurde ausgeschlossen.

*Endometrium-Ca, Ovarial-Ca, Dünndarm-Ca, Ca der ableitenden Harnwege, (Magen-Ca)

Auf molekularer Ebene ist das HNPCC-Syndrom mit hochpenetranten Keimbahnmutationen in DNA-Reparaturgenen (hMLH1, hMSH2, PMS1, PMS2, hMSH6) ursächlich assoziiert. Die molekulare Diagnostik ermöglicht in vielen Fällen die Identifizierung von Genträgern. Erkrankte **und** asymptomatische Genträger sollten entsprechend des o. g. Tumorspektrums und angesichts einer besonders raschen Tumorprogression und hohen Rezidivrate entsprechend den Richtlinien der „International Collaborative Group on HNPCC“ in ein klinisches Vorsorgeprogramm eingebunden werden:

HNPCC-Vorsorgeprogramm:

diagnostisches Verfahren	Alter (J.)	Intervall (J.)
Koloskopie	20 - 25	1 - 2
Gastroskopie*	30 - 35	1 - 2
gynäkologische Untersuchung und transvag. Sonographie	20 - 25	1
Abdomen-Sonographie	20 - 25	1
Urinzytologie	25 - 30	1
*nur in betroffenen Familien		

Dieses Programm ermöglicht die Diagnose sich entwickelnder Karzinome in einem sehr frühen Stadium und bietet somit die Möglichkeit einer deutlichen Verbesserung der Prognose bei diesen Patienten. Andererseits können Familienmitglieder, die die Mutation nicht geerbt haben, auf-

grund der molekularen Diagnostik aus diesem Vorsorgeprogramm entlassen werden. Die Sprechstunde für hereditäre Tumorerkrankungen wird von Dr. med. Steffen Pistorius **dienstags von 16.00 - 18.00 Uhr in der Chirurgischen Poliklinik des Universitätsklinikums Dresden** durchgeführt.

Auskünfte und Termine können unter der **Telefon-Nummer (03 51) 4 58 37 42 und (03 51) 4 58 48 83** erteilt werden.

Literatur auf Anfrage beim Verfasser

Dr. med. Steffen Pistorius
Universitätsklinikum Carl Gustav Carus
der TU Dresden
Klinik und Poliklinik für Viszeral-,
Thorax- und Gefäßchirurgie
Fetscherstraße 74
01307 Dresden