

Verdachtsdiagnose Hereditäres nicht-polypöses Kolorektales Karzinom (HNPCC)



BETHESDA
KRANKENHAUS
BERGEDORF



Eine **Humangenetische Beratung** sowie die Untersuchung des Tumormaterials hinsichtlich **Mikrosatellitenstabilität** sind bei jedem Patienten bzw. Angehörigen indiziert, der die **Amsterdam-Kriterien** oder mindestens ein **Bethesda-Kriterium** erfüllt.

Amsterdam-I-Kriterien (3-2-1 Regel)

- 3 oder mehr Familienangehörige mit kolorektalem Karzinom (KRK) und 2 aufeinanderfolgende Generationen und
- 1 Angehöriger vor dem 50. Lebensjahr erkrankt

Amsterdam-II-Kriterien

Wie Amsterdam I, aber inklusive HNPCC-assoziiierter Tumore*

Bethesda-Kriterien

- positive Familienanamnese entsprechend den Amsterdam-Kriterien
- synchrone/ metachrone Kolon-/Rektumkarzinome oder HNPCC-assoziierte Tumore*
- zwei erstgradig verwandte betroffene Familienmitglieder mit KRK oder HNPCC-assoziiierter Tumorerkrankung (davon einer < 45. LJ), und/oder Adenom des Kolons oder Rektums vor dem 40. LJ
- undifferenziertes rechtsseitiges Kolonkarzinom (solid/cribriform) vor dem 45. LJ
- siegelringzelliges Kolonkarzinom vor dem 45. LJ
- Adenom des Kolons vor dem 40. LJ

Eine Molekulargenetische Untersuchung ist erst dann indiziert, wenn eine Mikrosatelliteninstabilität nachgewiesen wurde und/oder ein immunhistochemischer Expressionsverlust eines DNA-Reparaturproteins vorliegt.

* HNPCC-assoziierte Tumore: Endometrium-Ca, Nierenbecken/Ureter-Ca, Dünndarm-Ca, Magen-Ca, Ovarial-Ca, Karzinome des hepatobiliären Systems, Hautkrebs, Hirntumore

Ansprechpartner bei weiteren Fragen:

Dr. med. Britta Fiebig, Fachärztin für Humangenetik, Tel. (040) 725 54 - 2267, Mail: fiebig@bkb.info