

## Inhalt:

Neue Daten zu Zyklusstabilität und Dysmenorrhoe: Wie Mädchen und junge Frauen ihre Menstruation erleben. . . . . 98

gyne extra  
Kostenfreie Stammzelleneinlagerung zugunsten kranker Geschwister. . 105

EE/Drospirenon im Langzyklus. . . . . 109

Demenz-Risiko in der WHI-MS: Wenn mit der HRT zu spät begonnen wird. . . . . 111

„Baby-Blues“: Wenn nach der Geburt die Tränen fließen. . . . . 114

## horme

Anwendungsempfehlungen zur HRT der 6 Fachgesellschaften.

## kerasin



Hormonelle Entwicklungstherapie bei Adolescentinnen – Wann beginnen, wann beenden?

## Nicht-hereditäre Mammakarzinome:

# Das individuelle Brustkrebs-Risiko wird auch durch singuläre Nukleotidpolymorphismen (SNPs) bestimmt

*Clemens Tempfer, Christian Schneeberger und Johannes C. Huber*

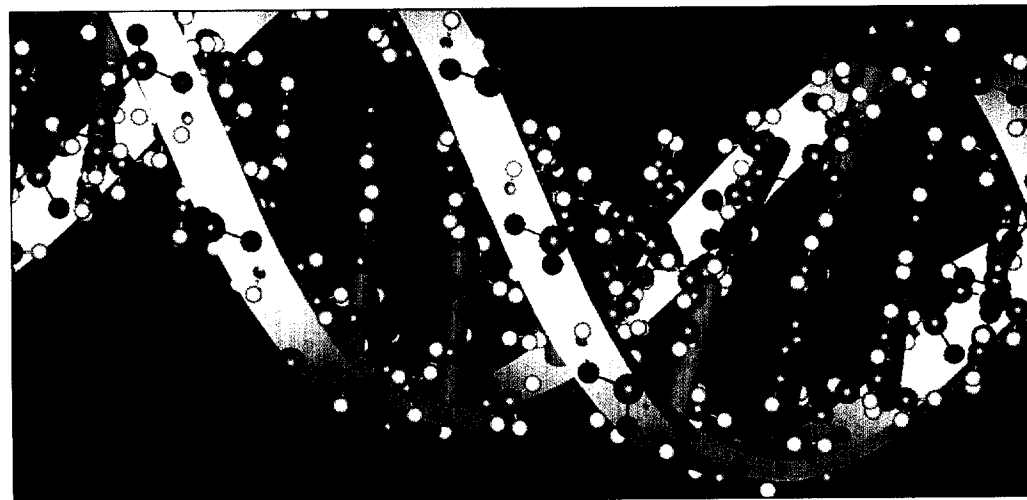


Abb. 1: Molekülstruktur der Desoxyribosenukleinsäure-Doppelhelix (Teilabschnitt) (Foto: picture-alliance).

Die Bestimmung genetischer Polymorphismen wird zur Erforschung der Ursachen sowie der individuellen Unterschiede hinsichtlich Krankheitsanfälligkeit und Krankheitsausprägung bei komplexen Erkrankungen wie Krebs, Diabetes und Bluthochdruck angewandt. Die phänotypischen Auswirkungen von singulären Nukleotidpolymorphismen (SNPs) basieren auf direkten genetischen Effekten, Gen-Gen-Interaktionen und Gen-Umwelt-Interaktionen (1). Der Identifikation von klinisch relevanten SNPs wird derzeit eine umfangreiche Forschung widmet.

Jeder Mensch weist etwa 1 Million derartiger SNPs in seinem genetischen Code auf (4), wobei etwa 30 000 SNPs phänotypische Effekte zur Folge haben (1).

Die Genotyp-Phänotyp-Korrelation von SNPs beruht auf verschiedenen Mechanismen wie z.B. verstärkter/reduzierter Transkription, veränderter posttranskriptioneller und posttranslationeller Aktivität oder einer strukturellen Veränderung des Genproduktes (1,4). Auf diese Weise sind SNPs wesentliche Träger der interindividuellen Variabilität und tragen zu individuellen Unterschieden in Be-

## Klinische Konsequenzen

Der Zusammenhang zwischen dem Vorliegen und dem individuellen Krebs-Risiko wurde in einer Vielzahl von Studien untersucht. Tatsächlich ist Brustkrebs eine der am besten untersuchten Erkrankungen, in denen ein Zusammenhang als erwiesen gelten konnte. Eine Reihe von SNPs in bestimmten Populationen bei Frauen führen zu einem erhöhten Risiko für die Entwicklung eines malignen Mammakarzi-