

## Liebe Leserin, lieber Leser,

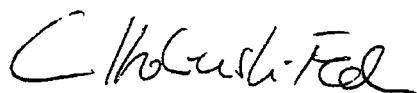
Krebs ist nach wie vor eine existenzbedrohende Erkrankung, das gilt umso mehr, je seltener eine Tumorerkrankung ist. Auf Initiative der Europäischen Kommission ist deshalb schon vor gut vier Jahren das Europäische Referenz-Netzwerk für Genetische Tumor-Risiko-Syndrome an den Start gegangen. Das unter dem Akronym ERN GENTURIS bekannte Netzwerk soll mit dazu beitragen, die Erfassung betroffener Familien zu verbessern und europaweit einheitliche Versorgungskonzepte auf hohem medizinischen Niveau zu schaffen. Auf diese Weise soll möglichst vielen Betroffenen in Europa der Zugang zur bestmöglichen Versorgung geebnet werden.

In Deutschland sind aktuell am ERN GENTURIS Zentren in Bonn, Dresden und München beteiligt. Längerfristig sollen es etwa 10 Zentren in Deutschland werden. Die Münchner Aktivitäten werden im Wesentlichen von unserem Medizinisch Genetischen Zentrum (MGZ) aus gesteuert. Als dessen Leiterin bin ich darüber hinaus nationale Koordinatorin des ERN GENTURIS in Deutschland.

Mit dem Tumorzentrum München und dem Comprehensive Cancer Center München verbindet uns eine langjährige Kooperation, und wir freuen uns, Ihnen in diesem Sonderheft der TZM/CCCM-News seltene erbliche Tumorsyndrome vorstellen zu können, und zwar in Form von leicht lesbaren und praxisrelevant geschriebenen Kurzportraits. Im einführenden Interview geht es zusätzlich um die mittlerweile nicht mehr zu überschätzende Bedeutung der Humangenetik, auch und im Speziellen in der Onkologie. In einem weiteren Beitrag beschreiben wir schließlich den erst kürzlich etablierten polygenen Risiko-Score, ein Instrument, mit dem sich auch andere als monogenetische Faktoren quantifizieren lassen, die das individuelle und familiäre Tumorge-schehen beeinflussen.

Wir hoffen, mit diesem TZM/CCCM-Sonderheft einen praxisnahen Beitrag zur Annäherung an nicht immer ganz einfache Zusammenhänge zu leisten. In diesem Sinn wünsche ich Ihnen eine anregende Lektüre.

Ihre



Prof. Dr. med. Elke Holinski-Feder  
MGZ - Medizinisch Genetisches Zentrum

## Tumor-Risiko und Seltene Tumorsyndrome

### 4 Interview

#### „Klinisch gesunde Menschen können bereits Patienten sein!“

Im Gespräch mit Professorin Elke Holinski-Feder und Dr. Verena Steinke-Lange über Entwicklungen in der Humangenetik.

### 8 Mammakarzinom

#### Polygene Risiko-Scores beim Mammakarzinom

Wenn Brustkrebs familiär gehäuft auftritt, ohne dass monogenetische Ursachen nachweisbar sind, ist der PRS ein geeignetes Analyseinstrument.

### 10 Li-Fraumeni-Syndrom

Das Li-Fraumeni-Syndrom ist ein seltenes erbliches Tumorsyndrom, das in der Bevölkerung mit einer Prävalenz von etwa 1:5000 auftritt. Es wird durch Mutationen im TP53-Gen verursacht.

### 12 Cowden-Syndrom

Das Cowden-Syndrom (CS) gehört zum Formenkreis der PTEN-hamartomatösen Tumorsyndrome (PHTS).

### 14 Peutz-Jeghers-Syndrom

Die Inzidenz des autosomal dominant vererbten PJS liegt bei 1:50 000 bis 1:200 000. Ursächlich sind *Loss-of-function*-Varianten in STK11.

### 16 Birt-Hogg-Dubé-Syndrom

Die Prävalenz des seltenen Birt-Hogg-Dubé-Syndroms liegt bei 1:200 000 bis 1:100 000, vermutlich ist das Syndrom aber deutlich unterdiagnostiziert.

### 18 Lynch-Syndrom (HNPCC)

Das Lynch-Syndrom verursacht etwa 3% aller kolorektalen Karzinomerkrankungen (CRC), die Anlageträgerfrequenz liegt bei 1:279, das entspricht ungefähr 300 000 Anlageträgern in Deutschland.

### 10 TZM/CCCM intern

Alle Projekt- und Arbeitsgruppen des Tumorzentrums München

### 13 Impressum