

Test auf erblichen Darmkrebs wird zu selten genutzt

Datum: 23.03.2018

Original Titel:

Mismatch Repair Deficiency Testing in Patients With Colorectal Cancer and Nonadherence to Testing Guidelines in Young Adults

Lynch-Syndrom ist eine geläufige Bezeichnung für eine erbliche Form von Darmkrebs (HNPCC: engl. *Hereditary Nonpolyposis Colorectal Cancer*). Patienten mit Lynch-Syndrom tragen Veränderungen in ihrem Erbgut (Mutationen), welche die Merkmale (Gene) der sogenannten *Mismatch* Reparatur (MMR) betreffen. MMR-Gene kodieren für Eiweißstoffe (Enzyme), die Fehler bei der Vervielfältigung der Erbsubstanz (DNS) erkennen und ausbessern. Fallen die MMR-Gene durch Mutation aus (MMR-Defizienz), kommt es zu einer Anhäufung von neuen Mutationen in der DNS. Wenn dadurch Gene betroffen sind, die für das Zellwachstum wichtig sind, können Krebszellen entstehen. Patienten mit Lynch-Syndrom haben daher ein erhöhtes Risiko für die Entstehung von Tumoren. Davon ist vor allem der Dickdarm betroffen, es können jedoch auch andere Krebsarten, z. B. im Magen oder den Eierstöcken, entstehen.

Es ist von großer Bedeutung, Patienten mit einer erblichen Tumorerkrankung zu erkennen. Im Gegensatz zu nicht erblichen (sporadischen) Tumoren benötigen diese Patienten nämlich eine besondere Behandlung und Nachsorge. Darüber hinaus kann bei Kenntnis der erblichen Krebserkrankung innerhalb der Familie eines betroffenen Patienten nach weiteren Trägern der krankheitsverursachenden Mutation gesucht werden. Eine MMR-Defizienz wird bei bis zu 15 % der sporadischen Darmtumore festgestellt. Dies ist charakteristisch für das Lynch-Syndrom, das häufiger bei jungen Erwachsenen (jünger als 50 Jahre) auftritt. Um zu bewerten, wie häufig Tests auf MMR-Defizienz in Anspruch genommen werden, hat eine neue US-Studie die Daten von 152993 Patienten mit Darmkrebs ausgewertet.

Die Ergebnisse dieser Studie zeigten, dass weniger als ein Drittel aller Erwachsenen und weniger als die Hälfte der jungen Erwachsenen mit Darmkrebs einen Test auf MMR-Defizienz in Anspruch genommen haben. In den USA gibt es für alle Patienten mit Darmkrebs unter 50 Jahren eine nationale Empfehlung für einen MMR-Test. Vor dem Hintergrund der Studienergebnisse wird nach Ansicht der Wissenschaftler der MMR-Test daher zu selten genutzt.

Referenzen:

Shaikh T, Handorf EA, Meyer JE, Hall MJ, Esnaola NF. Mismatch Repair Deficiency Testing in Patients With Colorectal Cancer and Nonadherence to Testing Guidelines in Young Adults. *JAMA Oncol.* 2017 Nov 9: e173580. doi: 10.1001/jamaoncol.2017.3580. [Epub ahead of print].