

Lynch-Syndrom:

Ein Wegweiser für Betroffene
und Ratsuchende



SemiColon
Netzwerk für Menschen
mit Lynch-Syndrom
und erblichem Darmkrebs



**Deutsches Konsortium
Familiärer Darmkrebs**



„Je früher das Lynch-Syndrom diagnostiziert wird, desto besser kannst du etwas dagegen tun.“



„Die Diagnose Lynch-Syndrom ist ein Teil meines Lebens, der mich wachsam sein lässt, mir manchmal Angst macht, aber mir nicht die Lebensfreude nimmt.“

Lynch-Syndrom:

Ein Wegweiser für Betroffene und Ratsuchende

Was ist das Lynch-Syndrom?

Das Lynch-Syndrom ist ein erbliches Tumorrisikosyndrom, benannt nach dem amerikanischen Arzt HENRY T. LYNCH. Menschen mit Lynch-Syndrom haben auf Grund einer genetischen Veränderung ein erhöhtes Risiko für die Entstehung verschiedener Krebserkrankungen – daher der Name Tumorrisikosyndrom.

Das Lynch-Syndrom beruht auf einer angeborenen genetischen Veränderung im DNA-Reparatursystem der Zelle. Durch diese Veränderung neigt die Zelle dazu ihre DNA-Reparaturfähigkeit zu verlieren und kann dann unkontrolliert wachsen. Dies führt zu einem erhöhten Lebenszeitrisiko für verschiedene Krebserkrankungen, u.a. des Dickdarms, des Gebärmutterkörpers, der Eierstöcke, des Magens, des Dünndarms, der Bauchspeicheldrüse, des Harnleiters und der Harnblase.

Man schätzt, dass es ca. 300.000 Menschen in Deutschland mit Lynch-Syndrom gibt – aber nur ein geringer Teil weiß davon.



**kurz erklärt
HNPCC:**

Das Lynch-Syndrom wird in Deutschland auch als HNPCC bezeichnet. Die englische Abkürzung HNPCC steht für hereditary non-polyposis colon cancer, also erblicher Darmkrebs ohne Polyposis.

Vom Verdacht zur Diagnose

Ein Verdacht auf Lynch-Syndrom kommt häufig im Zusammenhang mit einer Krebsdiagnose auf. Wichtige Hinweise auf das Vorliegen dieses Tumorrisikosyndroms sind

- Ein **frühes Erkrankungsalter**, also z.B. Darmkrebs unter 50 Jahren oder Gebärmutterkörperkrebs unter 60 Jahren
- Gleichzeitig oder nacheinander **zwei oder mehr Krebs-erkrankungen**, die mit dem Lynch-Syndrom in Zusammenhang stehen, also z.B. zwei Darmkrebserkrankungen bei einer Person
- **Mehrere Krebserkrankungen innerhalb einer Familie**, die mit dem Lynch-Syndrom im Zusammenhang stehen
- Nachweis für das Lynch-Syndrom **typischer Veränderungen im Tumorgewebe**, z.B. Nachweis einer hohen Mikrosatelliteninstabilität (MSI) oder des Ausfalls der Mismatch-Reperaturproteine (dMMR)

Für Menschen mit Lynch-Syndrom ist eine frühzeitige Diagnose wichtig, damit sie rechtzeitig mit einer engmaschigen Vorsorge beginnen können und so die Entstehung von Krebs vermieden, oder ein Tumor in frühem Stadium erkannt und behandelt werden kann.



kurz erklärt **MSI und dMMR**

Die genetische Veränderung beim Lynch-Syndrom betrifft den sogenannten DNA-Mismatch-Reparaturmechanismus (MMR-System). Im Tumorgewebe von Menschen mit Lynch-Syndrom kann der Ausfall des Mismatch-Reparaturmechanismus nachgewiesen werden. Man spricht hier von einer defizienten Mismatch-Reparatur (dMMR) wenn MMR-Proteine mittels Immunhistochemie nicht mehr nachweisbar sind. Fehlerhafte MMR-Proteine können auch zu einer Anhäufung von Mutationen in den Mikrosatelliten und in der Folge zu einer Mikrosatelliten-Instabilität (MSI) führen. Mikrosatelliten sind kurze, sich wiederholende Abschnitte in den Erbinformationen der Zelle (DNA). An ihnen lässt sich die eingeschränkte Funktion des MMR-Systems gut nachweisen. Daher zeigt sich im Tumorgewebe von Menschen mit Lynch-Syndrom meist auch eine hohe Mikrosatelliten-Instabilität (MSI).

Den Krebs behandeln

Zur Therapie einer Krebserkrankung orientieren sich Ärztinnen und Ärzte an den onkologischen Leitlinien. Basierend auf dem derzeit verfügbaren medizinischen Wissen zeigen die Leitlinien Möglichkeiten zur Krebsbehandlung auf und helfen so bei der Entscheidung über die bestmögliche Therapie.

Aktuelle Forschungsstudien zeigen, dass spezielle Immuntherapien zur Behandlung von fortgeschrittenen MSI-Tumoren – also den bei Lynch-Syndrom typischen Tumoren – besonders gut geeignet sind und der Krebs damit sehr wirksam behandelt werden kann.



kurz erklärt Immuntherapie:

Als Immuntherapien werden Methoden bezeichnet, die das körpereigene Immunsystem nutzen, um Krebs zu behandeln. Ein Beispiel für einen Immuntherapieansatz ist der Einsatz von sogenannten Immun-Checkpoint-Inhibitoren. Das sind Antikörper, die sich gezielt gegen die Abschaltung des Immunsystems durch Tumorzellen richten. Außerdem zielen neueste Forschungsansätze darauf, das körpereigene Immunsystem über eine **Impfung** in die Lage zu versetzen, den Tumor zu erkennen und dann gezielt zu bekämpfen. Erklärfilm unter: https://www.youtube.com/watch?v=9hQ3_6yzMr8

Bei der Behandlung der Krebserkrankung sehen sich Menschen mit Lynch-Syndrom oft mit vielen Fragen konfrontiert:

- Was ist die richtige Behandlung für mich?
- Welche Auswirkungen hat die Diagnose Lynch-Syndrom auf meine Krebstherapie?
- Beeinflusst die genetische Veränderung meine Heilungschancen?

Fragen Sie Ihre/n Onkologin/en nach möglichen Auswirkungen der Lynch-Syndrom Diagnose auf die Krebsbehandlung oder wenden Sie sich zur Beratung an ein Zentrum, das auf erbliche Tumorerkrankungen spezialisiert ist. Kontaktadressen der spezialisierten Anlaufstellen finden Sie beim Deutschen Konsortium Familiärer Darmkrebs (www.hnpcc.de) sowie beim Deutschen Konsortium Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (www.konsortium-familiaerer-brustkrebs.de).

Weitere Informationen finden Sie z.B. auch beim Krebsinformationsdienst (www.krebsinformationsdienst.de) und in den AWMF-Patientenleitlinien. (www.leitlinienprogramm-onkologie.de)



kurz erklärt Leitlinien:

Die Leitlinien zur Diagnostik und Therapie von Krebserkrankungen werden von der Deutschen Krebshilfe, der Deutschen Krebsgesellschaft und der Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften (AWMF) herausgegeben. Sie entstehen auf der Grundlage von Forschungsergebnissen und werden regelmäßig aktualisiert. Über allem steht das Ziel, den Patienten aufgrund empirisch nachgewiesener Wirksamkeit einer Behandlung bestmöglich zu behandeln. In Ergänzung zu diesen evidenzbasierten Leitlinien für Ärztinnen und Ärzte werden auch laienverständlich aufbereitete Patientenleitlinien entwickelt.

Für eine optimale Krebstherapie ist es wichtig, Kenntnis über das Vorliegen eines Lynch-Syndroms zu haben, da dies Auswirkungen auf die Art der medikamentösen oder operativen Behandlung haben kann.



kurz erklärt Deutsches Konsortium für familiären Darmkrebs:

Das Deutsche Konsortium für familiären Darmkrebs (www.hnpcc.de) ist ein Zusammenschluss von ca. 20 Zentren für erbliche Tumorerkrankungen in Deutschland. Neben gemeinsamen wissenschaftlichen Projekten ist ein wichtiges Ziel des Verbundes, die klinische Versorgung von Menschen mit Lynch-Syndrom zu verbessern.

Familiäre Häufung von Krebs

Ein Verdacht auf Lynch-Syndrom tritt nicht nur im Zusammenhang mit einer Krebserkrankung auf. Der Verdacht kann auch bei gesunden Personen bestehen, z.B. wenn in der Familie eine für das Lynch-Syndrom typische Krebserkrankung in frühem Erkrankungsalter aufgetreten ist, oder wenn mehrere Familienmitglieder an Tumoren erkrankt sind, die für das Lynch-Syndrom typisch sind (u.a. Dickdarm- und Gebärmutterkörperkrebs).

Das Lynch-Syndrom wird autosomal-dominant vererbt. Das heißt, Kinder von Menschen mit Lynch-Syndrom haben unabhängig vom Geschlecht eine Wahrscheinlichkeit von 50%, ebenfalls die veränderte Erbanlage und damit das erhöhte Krebsrisiko zu tragen. Die Chance, die Genveränderung nicht zu tragen, liegt ebenfalls bei 50%.

Wurde bei einem Familienmitglied das Lynch-Syndrom diagnostiziert, gelten alle erstgradig Verwandten – also Kinder, Eltern und Geschwister – als Risikopersonen. Durch eine gendiagnostische Untersuchung kann geklärt werden, wer die krankheitsrelevante Genveränderung trägt und wer nicht. Da das Krebsrisiko bei Menschen mit Lynch-Syndrom erst jenseits des 20. Lebensjahres ansteigt, ist eine genetische Untersuchung meist erst mit Erreichen der Volljährigkeit empfohlen.

Für Menschen mit Verdacht auf Lynch-Syndrom ist es ratsam, eine humangenetische Beratung in Anspruch zu nehmen.

Das Lynch-Syndrom diagnostizieren

Bei Verdacht auf das Lynch-Syndrom wird eine genetische Untersuchung empfohlen, um die Diagnose abzuklären. Vor der Untersuchung findet eine humangenetische Beratung statt. Dieses ärztliche Informationsgespräch soll es Ihnen ermöglichen, die Entscheidung für oder gegen eine gendiagnostische Untersuchung zu treffen. Bei einem Verdacht auf Lynch-Syndrom ist dies eine reguläre Kassenleistung und beinhaltet die ausführliche Erhebung der Eigen- und Familienanamnese, die Aufklärung zu rechtlichen Rahmenbedingungen und die Information über mögliche Vorsorge- und Therapiemaßnahmen.

Nicht jeder Mensch mit Lynch-Syndrom erkrankt im Laufe seines Lebens an Krebs.

Falls Sie sich nach der Beratung für eine gendiagnostische Untersuchung entscheiden, wird Ihnen hierfür Blut abgenommen und analysiert, ob die für das Lynch-Syndrom typischen genetischen Veränderungen vorliegen. Das Ergebnis der Untersuchung wird dann mit Ihnen im Detail besprochen und erläutert, was der Befund für Sie bedeutet.

Bei der Entscheidung für oder gegen eine genetische Untersuchung spielen viele unterschiedliche Aspekte eine Rolle. Es ist hilfreich, wichtige Fragen zur Untersuchung und mögliche Konsequenzen des Ergebnisses im Vorfeld für sich zu klären, z.B.:

- Was bedeutet die Diagnose Lynch-Syndrom für mich und für meine Familie?
- Was werden die Ergebnisse mir sagen?
- Wie zuverlässig werden die Ergebnisse sein?
- Welche rechtlichen, sozialrechtlichen oder finanziellen Aspekte können durch die Diagnose Lynch-Syndrom berührt werden?
- Welche Konsequenzen hat es, wenn ich mich nicht untersuchen lasse?

Es kann auch hilfreich sein, professionelle psychologische Unterstützung in Anspruch zu nehmen, um Sie bei Ihrer Entscheidungsfindung zu unterstützen und – falls Sie sich für die Untersuchung entscheiden – Ihnen beim Umgang mit dem Ergebnis zu helfen.

Wertvolle Hinweise zur genetischen Untersuchung finden Sie in diesem Ratgeber zu genetischen Tests in der Medizin <https://rm.coe.int/CoERMPublicCommonSearchServices/DisplayDCTMContent?documentId=0900001680457ffd>

Kontaktadressen der humangenetischen Beratungsstellen in Deutschland sind auf www.bvdh.de gelistet.

Weitere Informationen finden Sie auch beim Deutschen Konsortium familiaerer Brust- und Eierstockkrebs (www.konsortium-familiaerer-brustkrebs.de) sowie bei der Deutschen Krebsgesellschaft (www.krebsgesellschaft.de)

Wo finde ich Unterstützung?

Beim Verdacht bzw. bei der Diagnose Lynch-Syndrom treten meist viele Fragen auf:

- Wie bewältige ich die Diagnose Lynch-Syndrom?
- Wie wird sich das Wissen um ein erhöhtes Krebsrisiko auf mich und meine Familie auswirken?
- Informiere ich meine Angehörigen, und wenn ja: wie?

Häufig hilft es, sich mit anderen Menschen, die in einer ähnlichen Situation sind, auszutauschen und sich zu vernetzen. Hier bietet die Patientenorganisation SemiColon (www.semi-colon.de) Unterstützung und organisiert Informationsveranstaltungen und Treffen für Menschen mit Lynch-Syndrom. SemiColon ist ein eingetragener gemeinnütziger Verein, der sich für die Interessen von Menschen mit Lynch-Syndrom einsetzt. In Kooperation mit dem BRCA-Netzwerk (www.brca-netzwerk.de) bietet SemiColon auch regelmäßig Online-Gesprächskreise an, um so den Austausch von Erfahrungen zu ermöglichen und Hilfestellung bei einzelnen Themen anzubieten.

Die Diagnose Krebs stellt oftmals eine große Belastung dar. Kommt dann noch der Verdacht auf Lynch-Syndrom hinzu, werden Betroffene und ihre Angehörigen besonders gefordert. Menschen mit Krebs benötigen nicht nur die bestmögliche medizinische Therapie, sondern auch psychologische und soziale Begleitung. Unterstützung, Beratung und weiterführende Informationen bietet hier auch die Deutsche Krebshilfe (www.krebshilfe.de).

Früherkennung und Vorsorge

Menschen mit Lynch-Syndrom ist eine intensiviertere, also eine verstärkte Krebsvorsorge zu empfehlen. So kann die Entstehung von Krebs vermieden oder ein Tumor in frühem Stadium erkannt werden. Je früher ein Tumor erkannt wird, desto besser kann er in der Regel behandelt werden. Häufig kann Krebs im frühen Stadium auch mit weniger belastenden Therapien behandelt werden, also z.B. ohne, dass eine Chemotherapie erforderlich wird. Die Dickdarmspiegelung bietet zudem die Möglichkeit Polypen zu entfernen, bevor eine Krebserkrankung entsteht.

Die aktuellen Vorsorgeempfehlungen finden Sie auf der Website des Deutschen Konsortiums für familiären Darmkrebs (www.hnpcc.de). Sie umfassen u.a. eine vollständige Dickdarmspiegelung alle 12-24 Monate, eine Magenspiegelung alle 12-36 Monate, gynäkologische Vorsorgeuntersuchungen für Frauen und eine regelmäßige körperliche Untersuchung.

Dem Krebs vorbeugen

Das Ziel der Krebsprävention ist es, dem Krebs vorzubeugen, z.B. durch eine gesunde Lebensweise. Für Lynch-Syndrom Betroffene gelten hierbei dieselben Empfehlungen wie für die Allgemeinbevölkerung, also möglichst

- gesund ernähren,
- ausreichend bewegen,
- Normalgewicht halten,
- wenig Alkohol trinken,
- rauchfrei leben,
- auf UV-Schutz achten und
- krebserregende Stoffe meiden.

Für Frauen mit Lynch-Syndrom kann auch eine vorsorgliche (risikoreduzierende) Organentfernung in Frage kommen, um das Krebsrisiko zu verringern. Aktuell gibt es weder für Gebärmutterkörper- noch für Eierstockkrebs eine zuverlässige Krebs-Früherkennung. Für Frauen ist daher die vorsorgliche Entfernung der Gebärmutter (Hysterektomie) und eventuell auch der Eierstöcke und Eileiter (Salpingoovarektomie) nach Abschluss der Familienplanung zu überlegen. Eine generelle Empfehlung für die Entfernung von Eierstöcken und Eileitern gibt es bislang nicht.

Vor- und Nachteile einer vorsorglichen Organentfernung sind natürlich gut abzuwägen. Neben dem individuellen Erkrankungsrisiko ist hierbei unter anderem zu bedenken, dass die Entfernung der Eierstöcke und Eileiter auch mit einer hormonellen Beeinflussung einhergeht.

*Menschen mit Lynch-Syndrom
haben bei optimaler Vorsorge
eine normale Lebenserwartung.*

Es ist sinnvoll, die Möglichkeiten zur risikoreduzierenden Operation mit Ihrem/r Arzt/Ärztin zu besprechen. Information und Beratung bieten auch die Zentren des Deutschen Konsortiums für familiären Darmkrebs (www.hnpcc.de) sowie die Zentren des Deutschen Konsortium Familiärer Brust- und Eierstockkrebs an. (<https://www.konsortium-familiaerer-brustkrebs.de>)

Familienplanung

Kinder von Lynch-Syndrom Betroffenen haben unabhängig vom Geschlecht ein Risiko von 50%, ebenfalls die veränderte Erbanlage und damit das erhöhte Krebsrisiko zu tragen. Die Chance, die Veränderung nicht zu erben, liegt ebenfalls bei 50%.

Da das Krebsrisiko bei Menschen mit Lynch-Syndrom erst jenseits des 20. Lebensjahres ansteigt, ist in Deutschland eine vorgeburtliche genetische Untersuchung (Pränataldiagnostik) gemäß Gendiagnostikgesetz nicht möglich. Eine Untersuchung der nach künstlicher Befruchtung gezeugten Embryonen (Präimplantationsdiagnostik) kann nur an spezialisierten Zentren nach einem entsprechenden Antrag und Zustimmung durch eine Ethikkommission erfolgen. Bei Fragen bzw. Beratungsbedarf über die Möglichkeiten zur Familienplanung bei Lynch-Syndrom können Sie sich an eine humangenetische Beratungsstelle (www.bvdh.de) wenden.



„Klar, die Diagnose will man nicht haben, aber es ist das Einzige, was dir hilft.“



„Ich möchte dazu beitragen, das Lynch-Syndrom bekannter zu machen. Es ist so wichtig darüber zu sprechen und die damit verbundenen Tabus zu brechen. So kann die Genveränderung hoffentlich bei viel mehr Menschen entdeckt werden.“

Für Menschen mit Lynch-Syndrom ist eine frühzeitige Diagnose wichtig, damit sie rechtzeitig mit einer engmaschigen Vorsorge beginnen können und so die Entstehung von Krebs vermieden, oder ein Tumor in frühem Stadium erkannt und behandelt werden kann.

Herausgeber: SemiColon, Gingterkamp 81, 41069 Mönchengladbach
E-Mail: info@semi-colon.de, www.semi-colon.de

Deutsches Konsortium Familiärer Darmkrebs
Universitätsklinikum Bonn, Deutsches Konsortium Familiärer Darmkrebs
Venusberg-Campus 1, 53127 Bonn



Stand: Januar 2023 / ©SemiColon

Fotos: istock / AJ-Watt, petersphotography, Ridofranz, Shapecharche, Knape, Portra



<https://www.youtube.com/@semi-colon1222/featured>



<https://www.facebook.com/FamilienhilfeDarmkrebs/>



[lynchsyndrom](https://www.instagram.com/lynchsyndrom)