



UniversitätsKlinikum Heidelberg

Universitätsklinikum Heidelberg | INF 440 | 69120 Heidelberg

## Neues Forschungsprojekt für Personen mit Li-Fraumeni-Syndrom und/oder TP53 Mutation LIF-Studie

Sehr geehrte Interessentin, sehr geehrter Interessent,

Das Li-Fraumeni-Syndrom und die isolierte TP53 Mutation sind seltene genetische Veranlagungen. Diese Veränderungen im Erbgut gehen mit einem erhöhten Risiko für verschiedene Krebserkrankungen einher. Personen mit einer solchen Mutation wird eine Reihe von regelmäßigen Vorsorgeuntersuchungen empfohlen. Diese sollen eine mögliche Krankheitsentstehung frühzeitig erkennen und im Erkrankungsfall für die Patientin ein optimales individuelles Weiterbehandlungskonzept gewährleisten.

Ziel dieser Studie ist es zu untersuchen, wie hoch die Inanspruchnahme der empfohlenen Vorsorgeuntersuchungen ist, inwieweit der Zugang hierzu überhaupt für betroffene Mutationsträger- und Trägerinnen realisierbar ist und wie die Betreuung verbessert werden kann. Des Weiteren wird untersucht, inwieweit prophylaktische Operationen vorgenommen wurden und welchen Einfluss die Diagnose eines Li-Fraumeni-Syndroms und einer TP53 Mutation auf die Lebensqualität haben. Um eine möglichst große Anzahl an Betroffenen zu erreichen und somit qualitative Aussagen zur aktuellen Situation in Deutschland zu erhalten wird die Studie als Multizenterstudie durchgeführt.

Die Studienteilnahme erfolgt über Fragebögen, welche in enger Zusammenarbeit mit Psychologen sowie Humangenetikern des Universitätsklinikum Heidelberg erstellt worden sind. Die Bearbeitung nimmt 20-25 Minuten in Anspruch.

Falls Sie aus einer dieser „Hochrisikofamilien“ stammen oder selber direkt von einer TP 53 Mutation betroffen sind und Interesse an der Teilnahme haben, würden wir uns freuen, wenn Sie uns [nathalie.rippinger@med.uni-heidelberg.de](mailto:nathalie.rippinger@med.uni-heidelberg.de) und/oder [sarah.schott@med.uni-heidelberg.de](mailto:sarah.schott@med.uni-heidelberg.de) kontaktieren würden.

Herzlichen Dank für Ihre Unterstützung!

Mit freundlichen Grüßen,

PD Dr. med. Sarah Schott

Nathalie Rippinger

### Frauenklinik

Prof. Dr. med. Prof. h.c. Christof Sohn

Geschäftsführender Ärztlicher Direktor der Frauenklinik

PD Dr. Sarah Schott  
Sektionsleitung Translationale Frauenheilkunde  
Leitung familiäre Krebserkrankung

Nathalie Rippinger  
Assistenzärztin Frauenheilkunde

Im Neuenheimer Feld 440  
69120 Heidelberg

Fon +49 (0)6221 56 7906

<http://www.klinikum.uni-heidelberg.de/>