

Arvoisa asiakas,

Otamme valikoimaan uuden testin

MMR-proteiinien korjauskyky (Lynch syndrooma), ihokudos Sk-DiagMMR ATK 10430

Lynch syndrooma (LS, ent. HNPCC) on maailman yleisin periytyvä paksusuolisyöpäoireyhtymä, jonka yleisyys väestössä on viimeisimpien arvioiden mukaan jopa 1/279 (1). LS periytyy vallitsevasti toiselta vanhemmalta (heterotsygootti), ja todennäköisyys periä se on 50%. Lynch syndroomassa elämänaikainen riski sairastua paksusuolisyöpään on 70 – 80 %, kun se normaalisti on 6 %, ja sairastuminen tapahtuu usein jo keski-iässä. Muihin tuumorispektrin syöpiin (mahalaukun, ohutsuolen, virtsatien, sappitien, munasarjan) riski on alempi, mutta naisilla kohdun limakalvosyöpä on myös yleinen (2). Mikäli henkilöllä todetaan Lynch syndrooma, voidaan hänet ohjata perinnöllisyysneuvontaan ja seurantaan (kolonoskopia, UÄ) ja usein ennaltaehkäistä syövän kehittyminen.

Lynch syndrooman aiheuttaa DNA-virheitä korjaavan MMR (mismatch repair) – mekanismin peritty ongelma. Alttiusgeeneistä tärkeimmät ovat MSH2, MSH6, MLH1 ja PMS2, mutta näiden muodostamien proteiinikompleksien, MutS-alfa (MSH2+MSH6) ja MutL-alfa (MLH1+PMS2), toimintaan ja geenien ilmentymisen säätelyyn voi osallistua muitakin perimän osia. DiagMMR -testillä on mahdollista tunnistaa peritty korjausongelma, joka liittyy MutS-alfan toimintaan. MutS-alfa on se kompleksi, joka löytää ja kiinnittyy korjattaviin kohtiin DNA:ssa ja signaloi koko korjausprosessin käyntiin. DiagMMR tunnistaa MMR-korjauskyvyn puutteen ihonäytteestä ja voidaan siksi tehdä kenelle tahansa, sekä terveille että jo sairastuneille. DiagMMR-testin tekemiseen ei tarvita muita alustavia tutkimuksia, ei mutaatiotietoa eikä syöpäkasvaimen tutkimuksia.

Indikaatio Epäily periytyvästä paksusuolisyöpäalttiudesta.

Epäily voi perustua LS-syöpien yleisyyteen suvussa, nuorena sairastumiseen, syöpäkasvaimesta IHC-värjäyksellä havaittuun MSH2 ja/tai MSH6 proteiinien puuttumiseen tai kun suvun mutaatiota ei yrityksistä huolimatta löydetä (~30 % epäillyistä LS-suvuista) tai löydetyn MSH2 tai MSH6 geenin mutaation patogeenisuutta ei kyetä varmistamaan. Lynch syndrooma -perheistä voidaan testillä tunnistaa sekä syöpäriskin perineet että ne, jotka eivät ole sitä perineet.

Esivalmistelu Näytteenottovälineet (2 mm stanssi ja DiagMMR-ravintoliuosputki) tulee tilata laboratoriotamme hyvissä ajoin ennen näytteenottoa. Rajallisen säilyvyyden vuoksi tarvikkeet tulee tilata vasta, kun näytteenotosta on sovittu.

Näyte voidaan ottaa vain alkuvuokosta (ma-ke).

Näyte	<p>Ihonäyte otetaan steriilisti sprillä puhdistetulta iholta kynärvarren sisäpuolelta 2 mm stanssilla kiertäen noin 2-3 mm:n syvyyteen (biopsian tulee ulottua verinahkaan asti, tihkuvuotoa) ja nostetaan pinseteillä omaan DiagMMR-elatusaineputkeen varmistaen, että näyte uppoaa nesteeseen. Näytealuetta ei saa puuduttaa.</p> <p>Linkit näytteenottovideoon sekä näytteenotto-ohjeeseen löytyvät kotisivuiltamme:</p> <p><u>Näytteenotto-ohjeet</u></p> <p>(https://www.yml.fi/ → Laboratoriokäsikirja → Tutkimukset (hae tutkimusta esimerkiksi numerolla 10430 tai lyhenteellä DiagMMR))</p>
Säilytys ja lähetys	<p>Näyte säilytetään huoneenlämmössä DiagMMR-elatusaineputkessa, lähetys huoneenlämmössä mieluiten heti näytteenottopäivänä. Näytteen tulee olla perillä viimeistään näytteenottoa seuraavana päivänä. Näytettä ei saa säilyttää jääkaapissa, eikä näyte saa missään vaiheessa kuivua tai jäätyä. Väärin säilytettyä tai käsiteltyä näytettä ei voida tutkia.</p>
Menetelmä	<p>Ihonäytteestä viljellään primaarit fibroblastit ja MMR-korjaustehokkuus testataan niistä eristetyistä tumaproteiiniuutteesta.</p>
Vastausaika	<p>4 - 6 viikkoa</p>
Tulkinta	<p>Tutkimuksesta annetaan lausunto, jossa kerrotaan, onko näytteen ihosolujen MMR-korjauskyky normaali vai alentunut. Periytyvä paksusuolisyöpäoireyhtymä, Lynch syndrooma, liittyy DNA-virheitä korjaavan MMR-mekanismiin perittyyn ongelmaan ja alentuneeseen korjauskykyyn. Testi ei poissulje Lynch syndroomaa, joka aiheutuu muusta kuin MutS-alfan (MSH2+MSH6) peritystä toiminnallisesta ongelmasta.</p> <p>Mikäli testitulos viittaa Lynch syndroomaan, suositellaan testatun henkilön ohjaamista perinnöllisyyspoliklinikalle lisäselvityksiä varten.</p>
Tekopaikka	<p>LS CancerDiag Oy</p>
Viitteet	<ol style="list-style-type: none">1. Win, AK et al. Cancer Epidemiol Biomarkers Prev. 2017, 26: 404-412.2. Renkonen-Sinisalo. Duodecim. 2008; 124:593-5.

Tiedustelut:

alihankintakoordinaattori Heidi Konttinen
puh. 050 431 4532
heidi.konttinen@medix.fi

Hintatiedustelut:

asiakasyhteyspäällikkö Anne Knaapila
puh. 050 409 0864
anne.knaapila@medix.fi

Tietohallinto:

järjestelmäasiantuntija Maria Leppänen
puh. 043 825 9315
maria.leppanen@medix.fi