

Uusi tutkimus: Sk-MMR, DNA-virheen korjauskyky, ihokudos (Lynch syndrooma), Sk-DiagMMR, nro 12541

Arvoisa asiakas,

Otamme 11.02.2019 alkaen käyttöön uuden tutkimuksen nimeltään **Sk-MMR, DNA-virheen korjauskyky, ihokudos (Lynch syndrooma), Sk-DiagMMR, nro 12541**

Taustaa

Lynch syndrooma (LS, ent. HNPCC) on maailman yleisin periytyvä syöpä-oireyhtymä, jonka yleisyys väestössä on viimeisimpien arvioiden mukaan jopa 1/279. 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. Mikäli henkilöllä todetaan Lynch syndrooma, voidaan hänet ohjata perinnöllisyysneuvontaan ja seurantaan ja usein ennaltaehkäistä syövän kehittyminen.

Lynch syndrooman aiheuttaa DNA-virheitä korjaavan MMR (mismatch repair) -mekanismin peritty ongelma. Sk-DiagMMR -testillä on mahdollista tunnistaa peritty korjausongelma, joka liittyy MutS-alfan toimintaan. Se tunnistaa MMR-korjauskyvyn puutteen ihonäytteestä ja voidaan siksi tehdä kenelle tahansa, sekä terveille että jo sairastuneille.

Indikaatiot

Epäily periytyvästä paksusuolisyöpäalttiudesta. Sk-DiagMMR-testin tekemiseen ei tarvita muita alustavia tutkimuksia, ei mutaatiotietoa eikä syöpäkasvaimen tutkimuksia.

Näyte

Ennen ihonäytteenottoa tutkimuksesta tulee sopia laboratorion kanssa, tilata tutkimusta varten tarvittava ravintoliuosputki ja varmistaa näytteenottoon tarvittavat välineet (stanssi ihonäytteenottoon). Näyte tulee ottaa alkuviikosta (ma-ke), jotta se saadaan analysoivaan laboratorioon 3 vrk kuluessa näytteenotosta. Putkitilauksen voi tehdä Vita Laboratorioista p. 045 77349060, Aija Rantala.

Ihonäyte otetaan steriilisti sprillä puhdistetulta iholta kyynärvarren sisäpuolelta 2 mm halkaisijaltaan olevalla stanssilla kiertäen noin 2-3 mm:n syvyyteen (biopsian tulee ulottua verinahkaan asti, tihkuvuotoa) ja nostetaan pinseteillä omaan DiagMMR-ravintoliuosputkeen varmistuen, että näyte uppoaa nesteeseen. Näytealuetta ei saa puuduttaa. Ks. myös erilliset näytteenotto-ohjeet (<https://vita.fi/wp-content/uploads/2019/02/Ihon%C3%A4ytteenotto-ohje-DIAGMMR%C2%AE-testi.pdf>).

Säilytys ja lähetys

Ihonäyte säilytetään ja lähetetään huoneenlämmössä. Näyte lähetetään omassa DiagMMR ravintoliuosputkessa heti näytteenottopäivänä, mikäli mahdollista, ja näytteen tulee olla perillä Vita Laboratorioissa viimeistään 2 vrk:n kuluessa näytteenotosta. Näyte ei saa missään vaiheessa kuivua eikä jäättyä ja sitä ei saa säilyttää jääkaapissa. Mikäli näyte on laboratorioon saapuessa kuivunut tai väärin säilytetty, tutkimusta ei voi tehdä.

Menetelmä

Ihonäytteestä viljellään primaarit fibroblastit ja MMR-korjaustehokkuus testataan niistä eristetyistä tumaproteiiniuutteesta.

Toimitusaika 4 viikkoa

Tulokset ja riskiluvun tulkinta

Tulosten tulkinta perustuu tarkoitukseen kehitettyyn matemaattiseen algoritmiin.

Tutkimustuloksesta annetaan lausunto.

Lausunnossa kerrotaan, onko näytteen ihosolujen MMR- korjauskyky normaali vai alentunut. Testi ei poissulje korjausongelmaa, joka aiheutuu muusta kuin MutS-alfan (MSH2+MSH6) peritystä toiminnallisesta ongelmasta.

Mikäli testitulos viittaa Lynch syndroomaan, suositellaan testatun henkilön ohjaamista perinnöllisyyspoliklinikalle lisäselvityksiä varten.

Tutkimuksen tekopaikka

LS CancerDiag Oy.

Viitteet

1. Win, AK ym., Cancer Epidemiol Biomarkers Prev. 2017, 26: 404-412.
2. Renkonen-Sinisalo, Duodecim. 2008; 124:593-5.

Lisätietoja

Esa Hämäläinen
Lääketieteellinen johtaja, LKT, dos.
Puh. 040 922 1341
esa.hamalainen@vita.fi

Päivi Kahila
Myyntipäällikkö
Puh. 045 7734 9019
paivi.kahila@vita.fi