

# 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 jäätyä 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.

Huom! Tutkimus ei ole diagnostinen. 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](mailto:esa.hamalainen@vita.fi)

Päivi Kahila  
Myyntipäällikkö  
Puh. 045 7734 9019  
[paivi.kahila@vita.fi](mailto:paivi.kahila@vita.fi)