

Název vyšetření: Lynchův syndrom - detekce delecí a duplikací v genech *EPCAM*, *MSH2*, *MLH1*, *PMS2*, *MUTYH* a *MSH6* metodou MLPA

Popis:

Nádory tlustého střeva a konečníku patří k nejčastějším nádorovým onemocněním, z nichž dědičný podklad má Lynchův syndrom (dědičný nepolypózní kolorektální karcinom; HNPCC) a familiární adenomatózní polypóza (FAP). Tyto dva syndromy se podílejí na vzniku karcinomu tlustého střeva pouze u 5 % případů, přesto 90-95 % pacientů s dědičnou formou karcinomu tlustého střeva má genetický podklad.

Příčinou jsou mutace v některém z genů kódujících proteiny účastníci se oprav chybného párování bazí v DNA („mismatch repair“ geny, MMR), nejčastěji se jedná o geny *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *MUTYH*, *EPCAM* a *PMS2*. Karcinomy tlustého střeva spadající pod Lynchův syndrom se vyznačují časným nástupem u pacienta (věk 40-45 let) a častějším vícečetným výskytem v době diagnózy (10% pacientů). Celoživotní riziko onemocnění karcinomem tlustého střeva je ~ 80%. Odhadovaný podíl různých genů na Lynchově syndromu je 15-40 % *MLH1*, 20-40 % pro *MSH2*, 12-35 % pro *MSH6*, 5-25 % pro *PMS2* a <10 % pro *EPCAM*.

Jednotky: -

Referenční hodnoty:

bez dup/del: v genu či jeho části nebyla nalezena duplikace ani delece.

del: v genu či jeho části byla nalezena delece, která je popsána v rámci Závěru výsledkového listu.

dup: v genu či jeho části byla nalezena duplikace, která je popsána v rámci Závěru výsledkového listu.

Odběr:

- Nesrážlivá periferní krev, zkumavka s protisrážlivou látkou K₃EDTA nebo citrátem sodným
- Krev nesmí být odebrána do heparinu!
- Pro molekulárně genetické vyšetření stačí 2 ml krve v malé zkumavce.
- Odběr není třeba provádět nalačno!
- Odebraný materiál (krev) je třeba skladovat při 4-8°C, pokud není bezprostředně po odběru zaslán do laboratoře. Za těchto podmínek je možné uchovávat biologický materiál 7 dnů. Pokud se předpokládá delší uskladnění před odesláním do laboratoře, je vhodné odebraný biologický materiál zamrazit.

Biologický materiál: nesrážlivá periferní krev

Provádí se: 1x 45 dnů

Doba odezvy: 45 dnů