

Preparo de exames

DETECÇÃO DO PRODUTO GÊNICO MLH1 E MSH2 VÁRIOS MATERIAIS

OUTROS NOMES

DETECÇÃO DO PRODUTO GÊNICO MLH1, MSH 2, MSH 6 E PMS2 EM CÂNCER COLORRETAL.
PESQUISA DE INSTABILIDADE DE MICROSSATELITES POR IMUNOHISTOQUÍMICA

INTERPRETAÇÃO

O câncer colorretal hereditário sem polipose (HNPCC ou síndrome de Lynch) constitui a principal síndrome hereditária de predisposição a neoplasias de cólon e reto, sendo responsável por cerca de 3% a 15% do total de cânceres colorretais.

Em torno de 90% dos tumores de pacientes com HNPCC e de 15% dos tumores esporádicos apresentam alterações genéticas em genes responsáveis pelo reparo do DNA (MLH1, MLH3, MSH2, MSH3, MSH6, PMS1 e PMS2), aos quais cabe a identificação e a excisão de erros durante a replicação, acarretando o fenômeno de instabilidade de microssatélites (MSI). Aproximadamente 50% dos casos diagnosticados de HNPCC têm mutações no gene MLH1 e cerca de 30%, no gene MSH2, o que ocasiona a perda da expressão dessas proteínas, normalmente encontradas em diferentes tecidos. Assim, em indivíduos com HNPCC, espera-se a negatividade de uma dessas proteínas em cerca de 80% dos casos.

Quando realizado após a pesquisa de instabilidade de microssatélites por PCR, este exame orienta qual gene deve ser seqüenciado em busca da mutação familiar, permitindo o rastreamento genético de outros membros da família. Por sua vez, a identificação dos familiares em risco permite um acompanhamento próximo para o diagnóstico precoce de neoplasias na síndrome de Lynch.

INSTRUÇÃO DE COLETA

O material para análise deve ser obtido por biópsia/ressecção cirúrgica e, para o envio, precisa ser fixado em formol tamponado a 10% ou B5. Se o fixador não for formol a 10%, é necessário informar a hora certa em que a amostra foi colocada em outro conservador.

Fragmentos de tecidos incluídos em bloco de parafina têm de ser encaminhados em frasco cristal, acompanhados da cópia do laudo original e, se possível, de lâminas coradas, devendo estar devidamente identificados.

O exame pode ser realizado em líquidos, esfregaços citológicos ou raspados de lesão, porém a reação imunoistoquímica nesses materiais depende da avaliação prévia da qualidade da amostra.

Enviar ao laboratório em temperatura ambiente.

HORÁRIO DE COLETA

Segunda à Sexta: das 6:00 às 11:00 horas

IMPORTANTE

Apresentar pedido médico, Carteirinha do convênio, documento com foto (RG ou CNH).

Menor de 18 anos deverá estar acompanhado do responsável legal, com documento de identificação de ambos.

Confira o folder de atendimento ao paciente do Centro Médico [clikando aqui](#).

Em casos de dúvidas entre em contato por um de nossos canais de atendimento.