

## Синдром Лінча — CNV MLH1/MSH2/ERCAM, MLPA

### Діагностика синдрому Лінча (CNV) #

| Пацієнт:     | тест тест тест |                   |            |
|--------------|----------------|-------------------|------------|
| Дата народж. | 00.00.00       | Лаб. № замовлення | 0          |
| Стать:       |                | Дата замовлення:  | 00.00.0000 |
| Коментарі:   |                |                   |            |

### Досліджувані гени:

MLH1, MSH2, ERCAM

## РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

Великих делецій/дуплікацій (CNV) не виявлено

### Додаткова інформація:

В досліджуваних генах не виявлено великих делецій/дуплікацій (CNV)

Обмеження методу: даний тест виявляє великі делеції, дуплікації та перебудови досліджених генів, що охоплюють цілі екзони або весь ген. Тест НЕ досліджує заміни (SNVs) та маленькі інсерції/делеції (In/Dels) кодуючої (екзонної) та некодуючої (інтронної) послідовності ДНК, що прилягає до екзонів.

**Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.**

**Метод:** Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA)  
**Набір:** SALSA MLPA Probemix MLH1/MSH2  
**Обладнання:** Система капілярного електрофорезу (Thermo Scientific, США)

### Виконавці:

Лікар-  
патологоанатом

Генетик

Дата виконання:

## Синдром Лінча — CNV MLH1/MSH2/ERCAM, MLPA

### Діагностика синдрому Лінча (CNV) #

|              |                |                   |            |
|--------------|----------------|-------------------|------------|
| Пацієнт:     | тест тест тест |                   |            |
| Дата народж. | 00.00.00       | Лаб. № замовлення | 0          |
| Стать:       |                | Дата замовлення:  | 00.00.0000 |
| Коментарі:   |                |                   |            |

## РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

### Виявлено делецію екзонів 1-13 гену MLH1

| Ген  | Мутація                   | Класифікація          | Бази даних     |
|------|---------------------------|-----------------------|----------------|
| MLH1 | c.(?-198)_1558+?del       | Патогенний<br>варіант | ClinVar (NCBI) |
|      | Альтернативна назва: -    |                       |                |
|      | Транскрипт: NM_000249.4   |                       |                |
|      | Зиготність: Гетерозиготна |                       |                |

### Додаткова інформація:

Ця зміна призводить до делеції 1-13 екзонів гену MLH1 та класифікується як патогенна.

**Результати досліджень не є діагнозом і потребують консультації лікаря.**

**Метод:** Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA)  
**Набір:** SALSA MLPA Probemix MLH1/MSH2  
**Обладнання:** Система капілярного електрофорезу (Thermo Scientific, США)

### Ризики розвитку онкологічних захворювань:

| Ризик до 80 років                  | Середній вік виявлення при мутації MLH1 | Носії мутації MLH1 | Загальна популяція |
|------------------------------------|-----------------------------------------|--------------------|--------------------|
| <b>Колоректальний рак</b>          | <b>44 роки</b>                          | <b>44-61%</b>      | <b>4,1%</b>        |
| <b>Рак ендометрію</b>              | <b>49 років</b>                         | <b>34-54%</b>      | <b>3,1%</b>        |
| Рак яєчників                       | 46 років                                | 4-20%              | 1,1%               |
| Уротеліальний рак нирки, сечоводів | 59-60 років                             | 0,2-5%             | 1,8%               |
| Рак сечового міхура                | 59 років                                | 2-7%               | 2,2%               |
| Рак тонкої кишки                   | 47 років                                | 0,4-11%            | 0,3%               |
| Рак шлунку                         | 52 роки                                 | 5-7%               | 0,8%               |
| Рак підшлункової залози            | -                                       | 6,2%               | 1,7%               |
| Рак жовчних протоків               | 50 років                                | 1,9-3,7%           | -                  |
| Рак передміхурової залози          | 63 роки                                 | 4,4-13,8%          | 12,8%              |
| Пухлини головного мозку            | -                                       | 0,7-1,7%           | 0,6%               |

### Ризики наявності мутацій у родичів:

**Родичі 1-го ступеня спорідненості (батьки, рідні брати та сестри, діти) – 50%**  
**Родичі 2-го ступеня спорідненості (тітки, дядьки, двоюрідні брати та сестри, племінники) – 25%**

**Рекомендації NCCN для носіїв мутацій MLH1:**

**Колоректальний рак**

Проведення колоноскопії кожні 1-2 роки починаючи з 20-25 років;

**Рак ендометрію**

Рекомендується консультація онкогінеколога щодо симптомів, що можуть бути асоційовані із ним.

Трансвагінальне УЗД та інші методи скринінгу раку ендометрію не є достатньо ефективними, однак, може бути розглянута можливість періодичної (раз на 1-2 роки) біопсії ендометрію починаючи з 30-35 років. Для профілактики раку ендометрію також може бути розглянуто варіант профілактичної гістеректомії;

**Рак яєчників**

Враховуючи підвищений ризик розвитку раку яєчників та відсутність ефективного скринінгу для його раннього виявлення, може бути розглянуто опцію проведення профілактичної сальпінго-оофоректомії (видалення яєчників та маткових труб) після 40 років. Оскільки ця операція має серйозні наслідки для здоров'я, перед прийняттям рішення необхідна консультація онкогінеколога. При відмові від операції можливе щорічне проведення трансвагінального УЗД та дослідження онкомаркера СА-125, однак така тактика несуттєво покращує раннє виявлення раку яєчників;

**Рак шлунку та тонкої кишки**

Рекомендується проведення ФГДС кожні 2-4 роки починаючи з 30-40 років;

**Рак підшлункової залози**

Можливе щорічне проведення магнітно-резонансної холангіопанкреатографії та/або ендоскопічного УЗД підшлункової залози починаючи з 50 років. Такий скринінг суттєво підвищує виявлення РПЗ на ранніх стадіях.

**Виконавці:**

Лікар-  
патологоанатом

Генетик

Дата виконання: