



AKADEMISKA SJUKHUSET

Mikrosatellit-instabilitet

Bakgrund

Mikrosatellit-instabilitet (MSI) är en markör för defekter i cellers "DNA mismatch repair system". Fastställandet av en patients MSI-status är ett hjälpmedel vid utredning av ärftlig kolorektalcancer (Lynch syndrom/HNPCC). Dessutom kan MSI ibland ge information om prognos och behandlingsrespons hos patienter med icke-ärftligkolorektalcancer.

Analys/metod

DNA-extraktion av tumör- och normalvävnad. MSI-status bestäms genom att analysera fem mononukleotid repeats (BAT25, BAT26, NR-21, NR-24 samt MONO-27) i patientens DNA enligt reviderade NCI-Bethesda riktlinjer från 2004.

Provmaterial

Analysen utförs på DNA som extraherats från formalinfixerad paraffinbäddad vävnad (normalvävnad jämförs med tumörvävnad). För ett tillförlitligt resultat krävs en hög tumörcellshalt i provet, helst >50%.

Svarsrutin

Analysen utförs vid behov.

Referenser

Kwak E and Chung D. Chapter 6, Hereditary Colon Cancer: Lynch Syndrome. Page 77-86. 2010.

Technical Manual MSI Analysis System, Version 1.2, Instructions for use of product MD1641. Promega Corp. Madison, WI, USA.

Umar A *et al.* Revised Bethesda Guidelines for hereditary nonpolyposis colorectal cancer (Lynch Syndrome) and microsatellite instability. (2004) Journal of the national cancer institute. 96, no 4, 261-268