

Screeningul imunohistochimic al mutațiilor genelor hMLH1 respectiv hMSH2 la pacienții diagnosticați cu cancer colorectal și suspiciune de instabilitate microsatelitară

F. Mureșan¹, R. Simescu¹, I. Domșa², R. Buiga³, M. Cazacu¹

¹Clinica Chirurgie IV, Universitatea de Medicină și Farmacie "Iuliu Hațieganu" Cluj-Napoca, România

²Departamentul de Anatomie Patologică, Spitalul Clinic CF Cluj-Napoca, România

³S.C. Santomar Oncodiagnostic S.R.L, Cluj-Napoca, România

Scopul studiului: screeningul imunohistochimic al mutațiilor genelor hMLH1, respectiv hMSH2 la pacienții cu cancer colorectal susceptibile de instabilitate microsatelitară, diagnosticate în intervalul ianuarie 2002-decembrie 2009 în Clinica Chirurgie IV a Spitalului Clinic C.F. Cluj-Napoca (studiu prospectiv non- randomizat).

Material și metodă: criteriile de includere au fost diagnosticul histopatologic de adenocarcinom și satisfacerea a minim unul dintre criteriile Bethesda revizuite pentru testarea genetică a instabilității microsateliților în tumorile maligne colorectale. 110 pacienți eligibili au fost subîmpărțiți în două grupuri, în funcție de numărul de criterii Bethesda îndeplinite (grupul A - un criteriu, respectiv grupul B – două sau mai multe criterii). Grupurile au fost comparate statistic sub aspectul parametrilor clinico-patologici specifici sindroamelor Lynch. Pentru toți pacienții au fost efectuate colorații imunohistochimice pentru analizarea expresiei genelor hMLH1, respectiv hMSH2 la nivelul epiteliului tumoral.

Rezultate: vârsta, prezența antecedentelor familiale de cancer colorectal și localizarea pe hemicolonul drept au fost parametrii la care s-au constatat diferențe semnificative statistic între grupurile analizate. Colorațiile imunohistochimice au relevat lipsa expresiei genei hMLH1 la 9 pacienți, respectiv a genei hMSH2 la 4 pacienți.

Concluzii: Imunohistochimia permite identificarea pacienților care trebuie testați genetic pentru obiectivarea mutațiilor la nivelul genelor reparatoare ale ADN și stabilirea diagnosticului de sindrom Lynch.

Cuvinte cheie: imunohistochimie, cancer colorectal, instabilitate microsatelitară, sindrom Lynch

Correspondență: Asist. Univ. Dr. Flaviu Mureșan
Clinica Chirurgie IV, Spitalul Clinic CF
400015, Str. Republicii, nr. 18, Cluj-Napoca, România
E-mail: m_flaviu1977@yahoo.com