

MLH1 promoter methyлатie

Beschrijving van de test

Naam:	MLH1 promoter methyлатie
Synoniemen:	Onderzoek methyлатie promoter MLH1-gen
Intern codenummer:	9850
Frequentie:	op aanvraag
Uitvoerend labo:	Centrum Medische Genetica Gent
Antwoordtijd (TAT):	variabel

Afname van het materiaal

Voorkeur materiaal:	monster voor PCR onderzoek (DNA)
Volume:	5µg gDNA van 25ng/µ
Aanvraagformulier:	Aanvraagformulieren
Conditionering & verzending:	Minimaal 5µg DNA, samen met verzendbrief en aanvraagformulier "Postnataal genetisch onderzoek voor constitutionele (aangeboren) aandoeningen." van het CMG Gent versturen. Vermeld de DNA concentratie duidelijk op de verzendbrief. Wordt bijgeregistreerd door de wetenschappelijk medewerker bij: (1) microsatelliet instabiele colon tumoren, zonder BRAF V600E en aangetoond MLH1 verlies (IHC) (2) microsatelliet instabiele endometrium carcinomen met aangetoond MLH1 verlies (IHC) (3) op aanvraag patholoog
Bijaanvraag/stabiliteit:	Gekoelde verzending! In 2ml epje voorzien van etiket patiënt. 48u

Analyse

Analysemethode:	LAB CMG Gent
Domein:	Next Generation Sequencing

Bijkomende informatie:

Het DNA mismatch repair (MMR) systeem herstelt fouten in het DNA die zijn ontstaan tijdens DNA replicatie. Vooral microsatellieten (dit zijn mono- of dinucleotide repeats, maw korte repeterende DNA sequenties) zijn gevoelig voor dit soort fouten. De zogeheten “mismatch repair genen” (MMR genen) coderen voor eiwitten die betrokken zijn bij dit herstel. De 4 meest voorkomende MMR eiwitten zijn MSH2, MSH6, MLH1 en PMS2, die in paren (resp. MSH2/MSH6 en MLH1/PMS2) werken om het DNA te herstellen. Een defect in het MMR systeem (MMR deficiëntie) veroorzaakt microsatelliet instabiliteit (MSI). Hierbij worden de microsatellieten instabiel en vertonen ze een grote variatie in lengte. MSI in een darm- of endometriumcarcinoom kan een mogelijke indicatie zijn voor Lynch Syndroom, een erfelijk syndroom veroorzaakt door germline mutaties in de MMR genen. Bij microsatelliet instabiele colontumoren waarbij dmv de lokale NGS geen BRAF V600E variant werd teruggevonden, kan de aanwezigheid van een Lynch syndroom niet worden uitgesloten en dient (bij aangetoond verlies van MLH1 dmv immunohistochemie) de MLH1 promoter methylatiestatus te worden nagezien. Aanwezigheid van MLH1 promoter hypermethylering wijst op MSI veroorzaakt door niet-erfelijke hypermethylering van de MLH1 promoter en kan aanwezigheid van het Lynch syndroom uitsluiten. Ook bij endometriumcarcinomen kan het Lynch syndroom aan de oorzaak liggen. In dat geval is het niet afhankelijk van de aanwezigheid van een BRAF V600E variant. Bij aangetoond verlies van MLH1 expressie dmv IHC, dient daarom eveneens MLH1 promoter methylering nazicht te worden uitgevoerd.

Laatst gewijzigd op

08-01-2026

Tessa Baert