

MLH1 (CM220) IHQ [Cód. 10908]

## INFORMAÇÕES GERAIS

### NOME DO EXAME

MLH1

### OUTROS NOMES DO EXAME

Homólogo MutL 1; Câncer de Cólon, Não Polipose tipo 2; hMLH1; HNPCC; FCC2

### UTILIDADE DO EXAME

A imuno-histoquímica para proteínas MMR é usada em carcinomas do reto, cólon, intestino delgado, estômago e endométrio para rastrear a síndrome de Lynch ou neoplasias de alto MSI.

### REGRAS SEGUIDAS NO CÁLCULO DE COBRANÇA DE IHQ

Para a coloração imuno-histoquímica (IHC) inicial realizada (primeiro IHC), será cobrado o valor estipulado para aquele Anticorpo. Para pesquisas adicionais que no total somem 2 a 5 marcadores celulares será cobrado o valor estipulado para 2 a 5 Anticorpos. Para maior número de marcadores celulares o laboratório fará uma notificação para autorização do procedimento.

### AMOSTRA

#### TIPO DE ESPÉCIME

Espécimes processados para IHQ devem conter tecido fixado em 10% de formalina (formaldeído) tamponada (tampão para manter o pH neutro de 6,8 a 7,4) e incluída em bloco de parafina, oriundos de peça cirúrgica, biópsias ou "cell block".

O tempo de fixação ideal varia entre 8 e 24 horas

#### INFORMAÇÃO NECESSÁRIA

Para melhor avaliação é necessário um relatório de patologia, diagnóstico estabelecido ou avaliação preliminar e um breve histórico, incluindo o local primário da lesão.

#### INSTRUÇÕES DE ENVIO

Inclua no pedido de exame o número de identificação do bloco de parafina para correta correspondência do paciente com sua amostra. A amostra deve ser enviada preferencialmente em temperatura ambiente.

#### AMOSTRA NECESSÁRIA

O espécime deve ser um bloco contendo tecido fixado em formalina e embebido em parafina; Alternativamente podem ser enviadas 3 lâminas de vidro não coradas, "carregadas positivamente", com cortes de tecido 4 microns de espessura. Uma lâmina será corada com hematoxilina e eosina e devolvida.

#### AMOSTRAS REJEITADAS

Serão rejeitadas os seguintes tipos de amostra enviadas para pesquisa de marcadores celulares: Tecido úmido/congelado; Esfregaços de citologia; Tecido fixado com fixador diferente de formalina; Tecido não incluído em parafina; Lâminas não carregadas positivamente.

## INTERPRETAÇÃO CLÍNICA

### INFORMAÇÃO CLÍNICA

MLH1 é uma proteína de reparo de incompatibilidade (MMR) cuja deficiência resulta em instabilidade de microssatélites (MSI). A MSI representa uma mutação da linha germinativa que resulta na síndrome de Lynch hereditária autossômica dominante. A marcação positiva resulta em imunorreatividade nuclear difusa dentro de células neoplásicas.

A instabilidade de microssatélites é caracterizada pelo acúmulo de vários erros de replicação dentro de sequências curtas de nucleotídeos repetidos (ou seja, microssatélites).

A deficiência de MLH1 no câncer tem 4 causas possíveis representadas por hipermetilação somática do promotor MLH1 (10 - 15% de todos os carcinomas colorretais e endometriais, sendo os carcinomas colorretais que se enquadram nesta descrição, muitas vezes também apresentam mutações BRAF V600E) ou hipermetilação constitucional do promotor MLH1 (causa rara < 1%, da síndrome de Lynch) ou mutação germinativa MLH1 ou mutação somática MLH1 (esta última ) explica cerca de 71% da deficiência de MLH1 em carcinomas endometriais e colorretais sem variantes patogênicas da linha germinativa.

Para casos suspeitos de HNPCC, é recomendado que o painel MMR geralmente use MLH1, MSH2, MSH6 e PMS2.

A análise combinada de mutações de proteínas MMR com p53 e POLE (polimerase E) é essencial para a classificação molecular de todos os carcinomas endometriais (incluindo carcinosarcoma) e carcinomas endometrioides, assim como de células claras e mucinosas do ovário.

### INTERPRETAÇÕES

Este teste não inclui interpretação patológica, apenas resultados técnicos da coloração. Se interpretação for necessária, solicite uma Consulta de Patologia para uma avaliação diagnóstica completa ou segunda opinião do caso. A interpretação deste teste deve ser realizada no contexto do histórico clínico do paciente e outros testes diagnósticos por um patologista qualificado.

### CUIDADOS

O tempo de um corte de parafina pode afetar a imunorreatividade e seus limites de estabilidade variam amplamente entre a literatura publicada e são dependentes de antígeno. A melhor prática é que as seções de parafina sejam cortadas em até 6 semanas

### MÉTODO

#### DESCRIÇÃO DO MÉTODO

Imuno-histoquímica (IHQ) envolve o processo de identificação seletiva de antígenos em células e tecidos, explorando o princípio de anticorpos se ligando especificamente a antígenos para classificação e diagnóstico de células, assim como avaliação de biomarcadores preditivos e prognósticos em doenças malignas.

### PRAZO

O prazo de emissão de laudo de IHC pode variar de 3 a 5 dias após recebimento no laboratório.