



V.ULUSLARARASI KATILIMLI DENEYSEL HEMATOLOJİ KONGRESİ

27-29 NİSAN 2018 – MALATYA

Akut lenfoblastik lösemili bir vakada nadir (8;12) (q13;p13) translokasyonu

Yazarlar : Dr. Cemal Ekici - Doç.Dr. Şengül Yüksel - Prof. Ahmet Koç

Kurum : İnönü Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji ve Genetik AD

GİRİŞ - AMAÇ

Akut Lenfoblastik Lösemi (ALL), çocuklarda görülen, lenfoblastların malign proliferasyonu ile karakterize bir lösemi türüdür. Hastalığa eşlik eden sitogenetik değişikliklerin saptanması; tanın doğru konulması, lösemi alt tiplerinin belirlenmesi, tedavinin düzenlenmesi, prognoz ve tedavinin etkinliğin ölçülebilmesi bakımından önemlidir. Bu çalışmada, ALL tanısıyla İÜ. Turgut Özal Tıp Merkezi pediatrik hematoloji servisinden sitogenetik inceleme için birimize refere edilen, bir erkek çocukta nadir gözlenen varyant t(8;12) sunulmaktadır.

METOD

Olgumuza ait kemik iliği aspirasyon materyali overnight ve 24 saatlik kültür yapılarak çalışılmıştır. Hücrelerin bir kısmı GTG bantlama tekniği ile boyandı 20 metafaz plağında karyotip analizi yapıldı, bir kısmı da Fluorescent in situ hybridization (FISH) yöntemi ile ALL paneline spesifik probler ile hibridize edildi ve her prob için floresanlı mikroskop altında yaklaşık 200 hücre analiz edildi.

BULGULAR

Anemi ve boyunda Lenfadenopati (LAP) şikayeti ile takip edilen 4 yaş 4 aylık erkek hastada yapılan illeri tetkiklerde, şiddetli anemi, düşük beyaz küre, periferik yaymada blastlar görüldü. Kemik iliğinden kromozom analizi ile 46,XY[3]/46,XY,t(8;12)(q13;p13)[17] sonucu bulundu. FISH yöntemi ile pediatrik ALL paneline yönelik yapılan değerlendirmede (t(9;22), t(8;14), t(12;21), t(4;11), t(11;14) del11q23, trizomi/monozomi 10, trizomi/monozomi 4) normal bulundu.

SONUC

t(8;12)(q13;p13) lösemilerde çok nadir görülen bir kromozomal yeniden düzenleme olup, özellikle çocukluk çağı akut T- Lenfoit ve miyeloid lösemilerde görülmektedir. t(8;12)(q13;p13) translokasyonu ETV6/NCOA2 genlerinin füzyonunun oluşmasına neden olmaktadır. Bu hastada saptanan 8;12 translokasyonunun, lösemilerin alt tipinin belirlenmesinde ve tedavi takibinde faydalı olacağını düşünüyoruz.



V.ULUSLARARASI KATILIMLI DENEYSEL HEMATOLOJİ KONGRESİ

27-29 NİSAN 2018 – MALATYA

ANAHTAR KELİMELER

Akut Lenfoblastik Lösemi, t(8;12)(q13;p13)