



V.ULUSLARARASI KATILIMLI DENEYSEL HEMATOLOJİ KONGRESİ

27-29 NİSAN 2018 – MALATYA

AKUT MYELOİD LÖSEMİLİ OLGULARIMIZDA t(15; 17) PML-RARA, t(8; 21) RUNX1-RUNX1T1, inv 16 CBFB-MYH11A ve t(9; 22) BCR-ABL1 POZİTİFLİĞİNİN ARAŞTIRILMASI

Yazarlar : Gonca Gulbay, Elif Yesilada, Mehmet Ali Erkurt, Harika Gozukara Bag,
Emin Kaya, Irfan Kuku

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

GİRİŞ - AMAÇ

Akut myeloblastik lösemi (AML) myeloid, monosit, eritroid ve megakaryositik hematopoetik prekürsörlerde olgunlaşmanın erken dönemde durakladığı malin bir hastalıktır. Bu duraklamanın patofizyolojisi araştırılmaktadır, ancak çoğu vakada (her ne kadar sık saptanamasa da) kromozom translokasyonları ve diğer genetik bozukluklara bağlı olarak anormal genlerin aktivasyonlarının patogeneze rol oynadığı bilinmektedir. Çok sayıda farklı kromozomal anomali arasında t(15;17), t(8;21), inv (16) ve t(9;22)'e daha sıklıkla rastlanmaktadır. Çalışmamızın temelinde, AML patogenezinin sorumlu olan bu translokasyonların ürünlerinin kantitatif analizi yer almaktadır.

METOD

İnönü Üniversitesi Turgut Özal Tıp Merkezi Hematoloji Bilim Dalı'na başvuran 211 AML tanısı almış hastayı kapsamaktadır. Çalışmamızda Ipsogen PML-RARA, RUNX1-RUNX1T1, CBFB-MYH11A, BCR-ABL1 Mbcr IS-MMR kiti kullanılarak gerçek-zamanlı polimeraz zincir reaksiyonu yöntemi kullanılmıştır.

BULGULAR

Olgularımızda [t(15;17), t(8;21), inv (16) ve t(9;22)] mutasyon oranı %29.9 olarak belirlenmiştir. Bu mutasyonların pozitifliğinin sıklığı kadınlarda %32.6 ve erkeklerde ise %28 olarak belirlenmiştir. Çalışmaya aldığımız 211 AML hastamızda %12.8 oranında t(15;17), %7.11 oranında t(8;21), %1.42 oranında inv (16) ve %2.4 oranında t(9;22) pozitifliği belirlenmiştir. Bu mutasyonlardan ikisini birden taşıyanların oranı ise %0.95'tir. Bu çalışmada ayrıca t(15;17), t(8;21), inv (16) ve t(9;22) bakımından pozitif ve negatif hastalar arasında hematolojik parametreler (WBC, HGB, RDW ve PLT) de incelenmiş olup istatistiksel olarak anlamlı farklar tespit edilmiştir.

SONUC

AML'de kromozomal anomali varlığının iyi prognoz veya kötü prognoz göstergesi olduğu kabul edilmekte olup tedavi planı bunlara göre düzenlenmektedir. Bu nedenle, AML ön tanılı hastaların ilk değerlendirmesinde t(15;17), t(8;21), inv (16) ve t(9;22) mutasyonlarının taramasının tanıda önemli rolü vardır.

ANAHTAR KELİMELER

Akut myeloid lösemi, t(15;17), t(8;21), inv (16), t(9;22), Kantitatif revers transkripsiyon polimeraz zincir reaksiyonu