



V. ULUSLARARASI KATILIMLI DENEYSEL HEMATOLOJİ KONGRESİ

27-29 NİSAN 2018 – MALATYA

Jak 2 Pozitif Ve Jak 2 Negatif Myeloproliferatif Hastaların Kalretikülin Mutasyon Sonuçlarının Klinik Parametlerle İlişk

Yazarlar : Araştırma Görevlisi Nihan Gültekin - Öğretim Görevlisi Gülper Nacarkahya - Öğrenci Füsun Tuşgöl - Prof. Mehmet Yılmaz

Kurum : Gaziantep Üniv. Tıp Fak.

GİRİŞ - AMAÇ

Kronik miyeloproliferatif neoplaziler , kemik iliğindeki multipotansiyel kök ve öncül hücrelerde ortaya çıkan ve kontrolsüz hücre yapımı sonucu periferik kanda olgun hücrelerin artışı ile karakterize hastalıklardır. Biz bu çalışmamızda JAK2 pozitif ve negatif kronik miyeloproliferatif hastaların kalretikülin sonuçlarının klinik parametlerle ilişkisini araştırdık

METOD

Hasta kan ve kemik iliği numunelerinden DNA izolasyonu yapıldı. Elde edilen DNA örneklerinden RT PCR yöntemi ile JAK2 V617F mutasyonuna bakıldı, Sanger dizi analiz yöntemi ile AB-HITACHI 3130*1 genetik analiz cihazında JAK2 V617F pozitif ve negatif olan hastalardan CALR geni dizilendi.

BULGULAR

JAK2 mutasyonu pozitif 79 (%40,7) ve JAK2 mutasyonu negatif 115 (%59,3) hasta vardı. CALR mutasyonu iki (2) (%1) hastada mevcuttu. JAK2 mutasyonu negatif 115 hastanın, 114 'ünde (%99,1) CALR geninde mutasyon saptanmamış olup, 1(bir) (%0,9) hastada CALR geninde E381A(c.1142A/C) mutasyonu saptanmıştır. JAK2 mutasyonu pozitif 79 hastanın 78 ' inde (%98,7) CALR geninde mutasyon saptanmamış olup, JAK2 V617F mutasyonu pozitif 1 (%1,3) hastada CALR geninde c.1099_1050delL367 delesyonu bulunmuştur. Tanı anında veya öncesinde trombozu mevcut olan hastalar için tanı anında bakılan laboratuvar değerleri arasında ilişki bulunmamıştır ($p>0,05$). CALR mutasyonu ve tromboz arasında anlamlı ilişki bulunmamıştır.

SONUC

Çalışmamızda JAK2 mutasyonu ile CALR mutasyonu arasında anlamlı bir ilişki bulunamadığı gösterilmiştir. Bulduğumuz mutasyon tipi (E381A(c.1142A/C)) Zubair Ahmed ve arkadaşlarının çalışmasında kaffas ırkına mensup bir hastada saptanmıştır. Birde Asya'lı ırka mensup bir hastada c.1099_1050delL367 delesyonu saptanmıştır. Bu durumda ortak genetik ve irksal bir yatkınlığı



V. ULUSLARARASI KATILIMLI DENEYSEL HEMATOLOJİ KONGRESİ

27-29 NİSAN 2018 – MALATYA

gösterebilir. CALR ve JAK2 birlikteliği birkaç myeloproliferatif hastalıkta farklı etnik gruplarda rapor edilmiştir. Fakat, bu hastaların fenotip ve klinik seyirleri ile ilgili yeterli veri bulunmamaktadır.

ANAHTAR KELİMELELER

Kronik myeloproliferatif neoplazm, JAK2, kalretikülin, tromboz,