



IV. ULUSLARARASI KATILIMLI DENEYSEL HEMATOLOJİ KONGRE BİLDİRİSİ

BCR-ABL Negatif Kronik Miyeloproliferatif Hastalıklarda Janus Kinaz2 (JAK2)V617F Mutasyonlarının Dağılımı

Yazarlar : Dr. Gülper Nacarkahya - Öğrenci Murat korkmaz - Öğrenci Seçil Demiral - Prof. Vahap Okan - Prof. Mehmet Yılmaz

Kurum : Gaziantep Üniv. Tıp fak. Şahinbey Hast.

GİRİŞ - AMAÇ

BCR-ABL Negatif Kronik Miyeloproliferatif neoplaziler (MPH), miyeloeritroid hücrelerin kemik iliğinde aşırı ve kontrolsüz çoğalmasıyla tanımlanan, Polisitemi vera, Esansiyel trombositoz ve Primer miyelofibrozis olarak sınıflandırılan hematopoetik kök hücre hastalıklarıdır. Janus Kinaz 2 geninde JAK2 V617F olarak adlandırılan mutasyonun tanımlanmasıyla birlikte, Philadelphia negatif miyeloproliferatif neoplazilerin anlaşılmasında yeni bir çığır açılmıştır. JAK2 V617F mutasyonu BCR-ABL negatif MPH'larda görülen en sık mutasyondur. Bu çalışmanın amacı, JAK2 V617F mutasyonu taraması yapılan hastalarda, bu mutasyonun görülme sıklığının araştırılmasıdır. Ayrıca BCR-ABL negatif MPH'larda tanının konması açısından öneminin belirtilmesi ve uygun tedavi yönteminin uygulanmasıdır.

METOD

Bu çalışmaya 2014-2016 yılları arasında Güneydoğu Anadolu Bölgesinde, Gaziantep Üniversitesi Hematoloji Polikliniği ve diğer dahiliye polikliniklerine başvuran ve Polisitemi vera, Esansiyel trombositoz, Primer miyelofibrozis gibi BCR-ABL negatif myeloproliferatif hastalıkların tanısı için Gaziantep Üniversitesi Genetik Tanı Laboratuvarı'na yönlendirilen 1823 hasta dahil edilmiştir. Bu hastalardan 5 cc kan örneği hemogram tüplerine alınarak DNA izolasyonları yapılmıştır. DNA miktarları ölçülerek tüm örnekler aynı konsantrasyona ayarlanmıştır. Ardından uygun kitler aracılığıyla Real Time PCR yöntemi kullanılarak mutasyon taraması yapılmıştır

BULGULAR

Çalışmaya yaş ortalamaları 18- 70 yaş arası olan (%34,4) 628 kadın, (% 65,5) 1195 erkek hasta olmak üzere 1823 kişi dahil edilmiştir. 2014 yılında çalışılan 628 hastanın (%15,9)100'ünde, 2015 yılında çalışılan 641 hastanın (%16,5) 106'sında, 2016 yılında çalışılan 554 hastanın (%14,2) 79'unda JAK2 V617F mutasyonu pozitif olarak saptanmıştır. Pozitif mutasyon saptanan hastalara hidroksiüre, interferon, anagrelide, asetil salisilik asit, flebotomi, terapötik tromboferez tedavisi uygulanmıştır.



IV. ULUSLARARASI KATILIMLI DENEYSEL HEMATOLOJİ KONGRE BİLDİRİSİ

SONUC

Çalışmamızda yaklaşık % 15 oranında JAK2 V617F mutasyonu pozitif olarak saptanmıştır. Hastalıkların dağılımına baktığımızda JAK2 V617F mutasyonu oranları literatür ile uyumludur. Polisitemi vera, Esansiyel trombositoz, Primer miyelofibrozis BCR-ABL negatif kronik miyeloproliferatif hastalıklardır. 9. Kromozom üzerinde yer alan JAK2 genindeki V617F mutasyonu bu hastalıklara yol açan en önemli mutasyon olarak bildirilmiştir ve bu hastalıkların ayırıcı tanısı için kullanılmasının önemi her geçen gün daha da artmaktadır. Sonuç olarak, bu çalışmamızda JAK2 V617F mutasyonu pozitif olarak saptanan hastaların tanısı ve buna yönelik uygulanan tedavilerin önemi vurgulanmıştır.

ANAHTAR KELİMELER

BCR-ABL ,MPH,JAK2