

[P-048]

IDH-1 mutant intrahepatik kolanjioselüler karsinom vakamız

Seval Akay, Olçun Ümit Ünal

İzmir Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Onkoloji Bilim Dalı

Amaç: Kolanjioselüler karsinom (KSK) safra yolunun primer kanseridir. Geç ve nonspesifik semptom veren bu kanser tipi tüm gastrointestinal tümörlerin sadece%3'ünü oluşturur. 1 yıllık sağ kalıma genellikle ulaşamayan bu hasta grubu için tedavi seçenekleri kısıtlıdır. Hastalığın moleküler yapısını anlamak yeni tedavi seçenekleri sunmak açısından önemlidir.

Olgu: 57 yaşında kadın hasta öksürük şikayetiyle tetkik edildiğinde karaciğerde 15x10cm kitle tespit edilmesi üzerine kliniğimize başvurdu. Ek hastalık ve ilaç kullanımı yoktu. Son 3 ayda 10 kg kilo kaybetmişti. PET/BT değerlendirmesinde karaciğer, akciğer ve kemikte multiple metastazları mevcuttu. Karaciğerden alınan tru-cut biyopsi incelemesi adenokarsinom olarak değerlendirildi ve immunhistokimya incelemesi pankreatikobilyer sistemi işaret etmekteydi. Pankreas ve safra kesesi görüntülenmesi olağan olan hastaya intrahepatik KSK tanısı ile sisplatin gemsitabin kombinasyon tedavisi 3 kür verildikten sonra kontrol PET/BT istendi. Hastanın tümör dokusundan NGS yöntemi ile çalışılan 77-gen analizi panelinde IDH1 p.R132C ve KRAS p.A146V birlikte pozitif izlenmiş ve hastaya ivosidenib tedavi seçeneği sunuldu. Ancak hasta ilacı karşılayamacağını belirtti.

Sonuç: İntrahepatik KSK (iKSK), tüm KSK'larında %10-20'sini oluşturur. Küratif cerrahi (komplet rezeksiyon veya karaciğer nakli) tercih edilen tedavi seçeneği olmakla birlikte hastaların ancak %35'i bu seçenek için elverişli bulunmuştur. iKSK'de en sık görülen genetik değişiklikler FGF2 gen füzyonu ve IDH mutasyonlarıdır. IDH1 mutasyonu IDH2 mutasyonuna göre daha sık görülür ve kendi içinde IDH1-R132C ve IDH1-R132G en sık saptanan mutasyonlardır. IDH1 mutasyonu taşıyan iKSK'ler diğer başka mutasyonları da %1 ila %7 oranında beraberinde gösterebilir(PINK3A, CDKN2A, TP53, MAP2K1, SMAD4, KRAS, BRAF vePTEN). Yeni bir tedavi seçeneği olan ivosidenib ile IDH1 mutant hastalarda 1 yıllık sağ kalımda %43 iken plasebo grubunda %36 bulunmuştur.

Sisplatin ve gemsitabin kombinasyonu metastatik hastalar için standart tedavidir. Ancak sağ kalımı düşük olan bu hasta grubunda genetik analizin yapılması, progresyonda IDH1 mutasyonu tespit edilmesi durumunda ivosidenib tedavi seçeneğinin yolunu açar.

Anahtar Kelimeler: kolanjioselüler karsinom, IDH1 mutasyonu, ivosidenib, genetik mutasyon analizi