

Hedeflenebilir Mutasyonları Saptamakta Likit Biyopsinin Rolü: Tek Merkez Deneyimi

Sabin Göktaş Aydın¹, Ahmet Bilici¹, Ömer Fatih Ölmez¹, Altuğ Koç¹

¹Medipol Üniversitesi Hastanesi, Tıbbi Onkoloji Bilim Dalı, İstanbul

²Gentan Genetik Hastalıkları Değerlendirme Merkezi, İzmir

Amaç: Yeni nesil dizileme (NGS), kanser tedavisinde yeni bir yaklaşımın temelini oluşturan somatik sürücü mutasyonlarının, direnç mekanizmalarının, mutasyon yükünün belirlenmesini, germ-line mutasyonlarının saptanmasını sağlayarak önemli bir adım sağlamıştır. Bu çalışmamızda, likit biyopsi NGS'in çeşitli kanserlerde hedeflenebilir mutasyonu saptamadaki rolünü ve sonuçlarını tek Merkez deneyimi olarak sunmayı amaçladık.

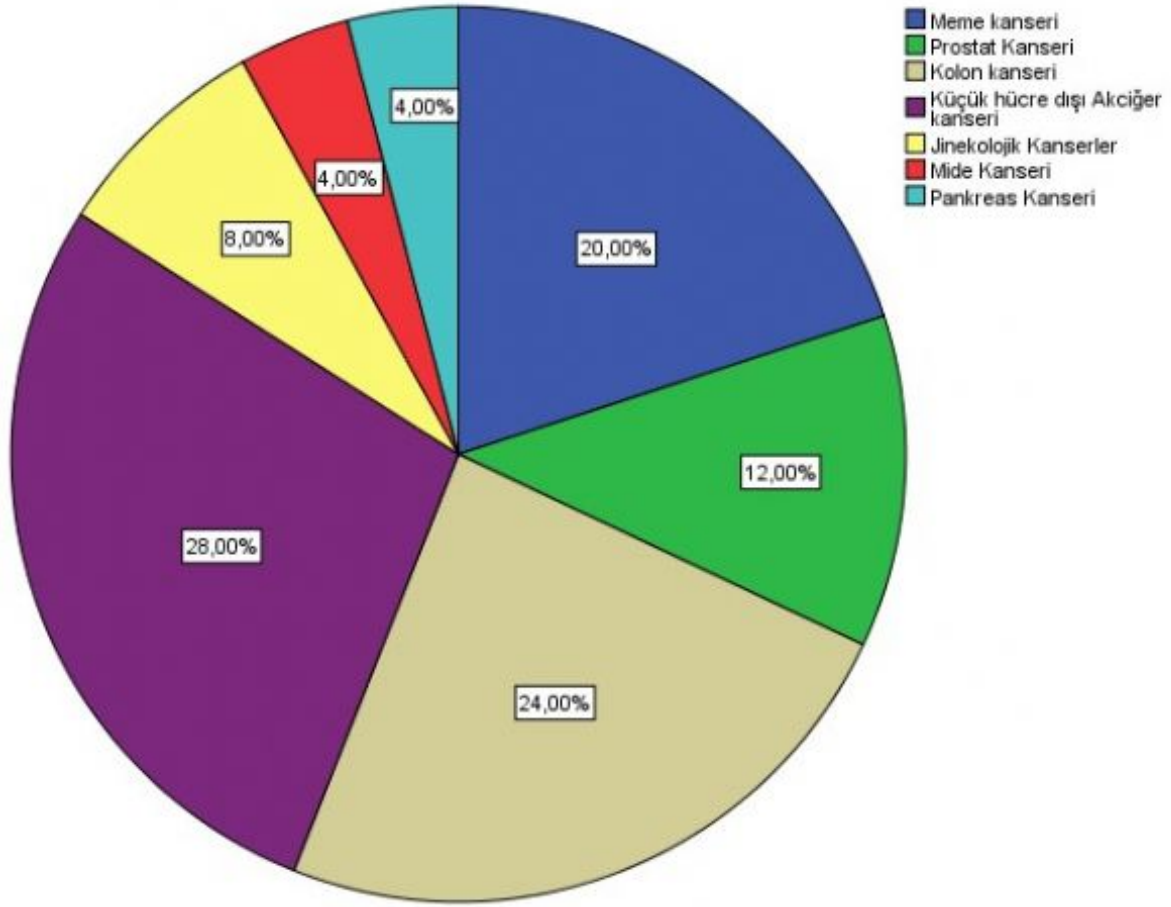
Gereç-Yöntem: 2020-2022 tarihleri arasında AVENIO ctDNA Targeted, 17 gen içeren kit ile NGS bakılan 26 metastatik evrede solid organ tümörü olan hasta çalışmaya dahil edildi. Hastalardan kan örneği ya tedavi başlanmadan ya da aktif tedavi alıyor ise tedaviden iki hafta sonra alındı. Bulunan olası sürücü mutasyon varlığı ve bunun klinik önem kategorisi (Tier) ve tedavi kararı sürecine etkisi araştırıldı.

Bulgular: Hastalarda ortalama yaş 58 (aralık; 30-74) idi. Hastaların 5'i meme kanseri (19.2%), üçü (11.5%) prostat kanseri, altısı (23.1%) kolon kanseri, yedisi (26.9%) küçük hücreli dışı akciğer kanseri, ikisi (7.7%) over kanseri, biri (4.0%) mide kanseri ve geriye kalan biri de pankreas kanseri idi (Şekil 1). Tedavi öncesi likit NGS istenen hasta sayısı altı iken, üç hastada birinci basamak tedaviden sonra, beş hastada ikinci basamak tedaviden sonra, on iki hastada ise üçüncü ve dördüncü basamak tedaviden sonra test istenmişti. Dokuz hastada hiçbir mutasyon saptanmamıştı. Diğer taraftan, sekiz hastada bir mutasyon, üç hastada iki mutasyon ve 6 hastada ise ≥ 3 mutasyon saptandı. Mutasyon saptanan tüm hastalarda Tier 1A, 1B, 2C kategorisinde saptanan mutasyon sayısı sırasıyla 6, 6 ve 2 idi (Şekil 2). Saptanan mutasyonlar sıklık sırasına göre MET amplifikasyonu (n=9), EGFR amplifikasyonu (n=5), TP53 mutasyonu (n=3), PIK3CA mutasyonu (n=1), HER 2 amplifikasyonu (n=1) ve FGFR2 mutasyonu (n=1) idi. Bu mutasyonların Tier kategorisine göre 9 hastada (%34) tedavi kararı veya değişimi üzerinde NGS direkt etkili olmuştu. Bu hastaların tamamı da tedaviye ulaşabilmişti.

Sonuç: Çalışmamızda, doku biyopsisi gerektirmeden %34 hastada likit biyopsi-NGS yöntemi ile saptanan mutasyon sonucu ile tedavi kararı değişmiş ya da şekillenmiştir. Bu sonuçlar bireyselleştirilmiş kanser tedavisinde inhouse olarak da uygulanabilen lokal NGS yönteminin önemini göstermiştir.

Anahtar Kelimeler: Likit biyopsi, Yeni nesil dizileme, NGS

Şekil1



Şekil2

