

Moleküler tümör konseyinde son 2 yılda neler yaptık?

Oktay Ünsal¹, Nalan Akyürek², Mehmet Ali Ergün³, Ahmet Özet¹

¹Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Onkoloji Bilim Dalı

²Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Patoloji Anabilim Dalı

³Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı

Amaç: Birçok tümörün gelişimde rol alan önemli yollar ve moleküller keşfedilmiş, bu moleküllerden sorumlu genlerin tespiti ile kanser tedavisinin bireyselleştirilmesi yönünde önemli adımlar atılmıştır. Moleküler tümör konseyi tedavi kararı zor olan hastalarda birçok bölümün uzmanlarının bir araya gelmesiyle hasta özelinde tedavi kararının verildiği multidisipliner tümör konseylerinden biridir. Kliniğimizde nisan 2021'den bu yana ayda 1 kez olacak şekilde devam eden moleküler tümör konseyinde tartışılan onkoloji hastalarına neler yaptıklarımızı değerlendirdik.

Gereç-Yöntem: Patolojik kanser tanısı olan ve germline patojen, olası patojen ya da klinik önemi bilinmeyen (VUS) mutasyon saptanan hastalar ile doku NGS sonucunda tedavi için net karar verilemeyen hastalar dahil edilmiştir. Kriterlere uyan nisan 2021 ile şubat 2023 yılları arasında moleküler tümör konseyinde tartışılan 121 hasta retrospektif olarak incelenmiştir.

Bulgular: Hastaların %81'i (98) kadın ve median yaş 47 (22-74) idi. Hastalar kanser alt tipleri açısından değerlendirildiğinde %50.4'ü (61) meme kanseri ve %15.7'si (19) ise kolon kanseri en sık tanılardı. Aile öyküsü sorgulandığında 1. 2. ya da 3. derece yakınlarında kanser tanısı olan hastalar tüm grubun %64.5'ini (78) oluşturmaktaydı. Hastaların germline mutasyonları incelendiğinde %47.9'u (58) patojenik mutasyon ve %28.9'u (35) VUS en sık saptananlardı. Ayrıca %9.1 (11) hastasında doku NGS sonuçları değerlendirildi. Konseyde değerlendirilen ve germline mutasyonu olan hastalarda, saptanan genetik mutasyonların en sık olanları BRCA2 %11.6 (14), BRCA1 %10.7 (13) ve ATM %7.4 (9) idi. Konsey kararıyla hastaların %16.5'ine (20) kolonoskopi, %14'üne (17) aile genetik taraması, %8.3'üne (10) profilaktik mastektomi ve bilateral salpingoofektomi (BSO), %7.4'üne (9) profilaktik mastektomi ve %4.1'ine (5) BSO önerildi.

Sonuç: Onkoloji hastalarında bireyselleştirilmiş tedavi stratejilerinin geliştirilmesindeki amaç, hastada en yüksek etkinlik ve en az yan etkiyi oluşturacak ideal tedavinin uygulanmasıdır. Hızla değişen tedavi yöntemleri karşısında onkoloji hastalarının mümkün oldukça multidisipliner konseylerde değerlendirilmesi hem hasta hem de primer hekimi açısından daha ideal olacaktır.

Anahtar Kelimeler: Germline mutasyon, Kanser genetiği, Moleküler tümör