

[Abstract:0185][S-039][Diğer]

Hedeflenebilir Mutasyonları Saptamakta Doku Biyopsinin Rolü: Tek Merkez Deneyimi

Harun Muğlu, Sabin Göktaş Aydın, Ahmet Bilici, Ömer Fatih Ölmez, Altuğ Koç
Medipol Üniversitesi, Tıbbi Onkoloji

Amaç: Kanserin patogenezinin anlaşılmasındaki en önemli dönüm noktası, kanser genom atlasının tanımlanmasıdır. Yeni nesil dizileme (NGS) yöntemi ile kanserde hedeflenebilir mutasyonların saptanmasıyla beraber, kanser patogenezindeki genetik mutasyonların ve tedaviye dirençli mutasyonların keşfi tedavi için bir umut olmuştur. Çalışmamızda, doku biyopsi ile NGS'nin çeşitli kanserlerde hedeflenebilir mutasyonu saptamadaki rolünü ve tedavi kararı üzerine etkilerinin ortaya konulması amaçlanmıştır.

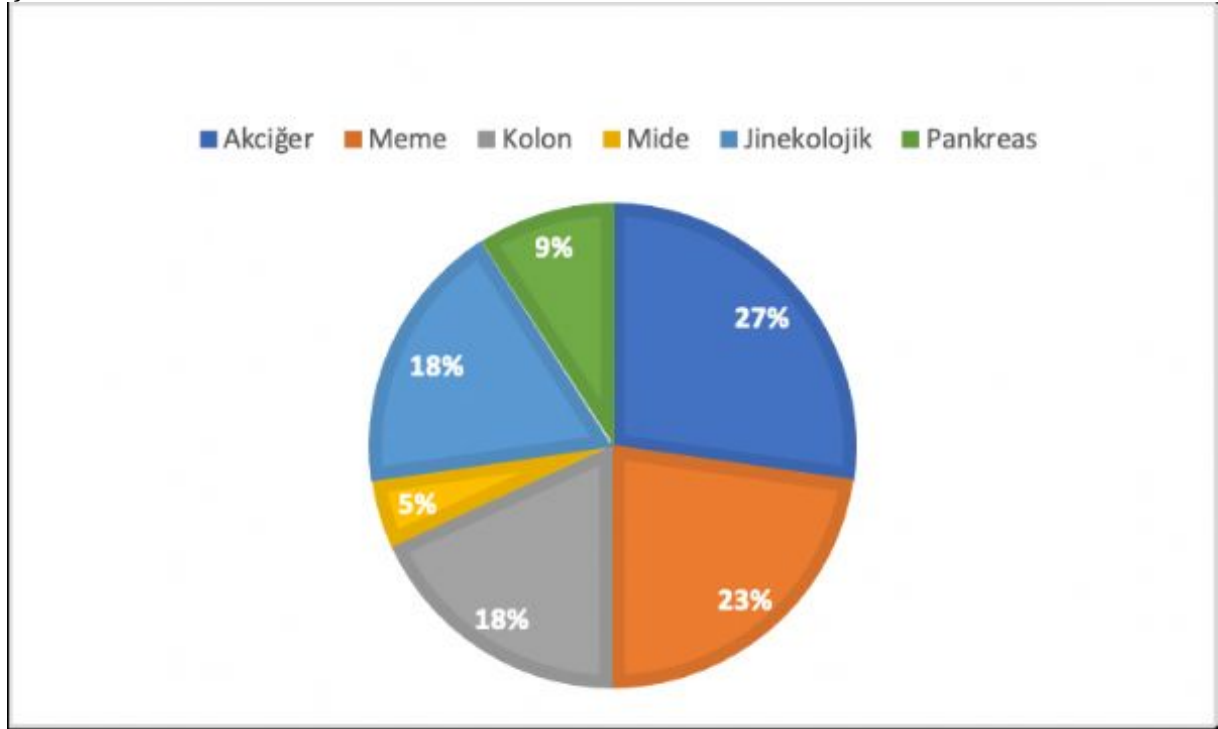
Gereç-Yöntem: 2020-2022 tarihleri arasında AVENIO Tümör Dokusu Genişletilmiş Panel 77 gen içeren kit ile NGS bakılan metastatik evrede solid organ tümörü olan 22 hasta çalışmaya dahil edildi. Hastaların tanı aşamasında, progresyon durumunda alınan doku örneklerinden genetik analiz yapıldı. Test sonuçları Tier kategorisine göre değerlendirildi ve tedavi kararı üzerine etkisi araştırıldı.

Bulgular: Hastaların ortalama yaşı 52 (35-83) idi. Hastaların 5'i meme (%22.7), 6'sı akciğer (%27.2), 4'ü kolon (%18.1), 1'i mide (%4.5), 4'ü jinekolojik (%18), 2'si pankreas kanseriydi (%9) (Şekil 1). Tedavi öncesi NGS istenen hasta sayısı 6 iken, 5 hastada birinci basamak tedaviden sonra, 4 hastada ikinci basamak tedaviden sonra, 7 hastadaysa üçüncü ve dördüncü basamak tedaviden sonra test istendi. 4 hastada hiçbir mutasyon saptanmazken, 10 hastada bir mutasyon, 5 hastada iki mutasyon ve 2 hastada ise ≥ 3 mutasyon saptandı. Mutasyon saptanan tüm hastalarda Tier 1A, 1B, 2C, 2D kategorisinde saptanan mutasyon sayısı sırasıyla 5, 4, 20 ve 1'di. Sıklık sırasına göre TP53 mutasyonu (7 hasta), KRAS-NRAS (6 hasta), PIK3CA mutasyonu (3 hasta), PTEN mutasyonu (3 hasta), HER 2 amplifikasyonu veya mutasyonu (4 hasta), APC mutasyonu (1 hasta), KEAP 1 mutasyonu (1 hasta), ESR 1 mutasyonu (1 hasta) ve BRAF mutasyonuydu (1 hasta) (Şekil 2). Bu mutasyonlardan Tier kategorisine göre 8 hastada (%36.6) hedeflenebilir mutasyon saptanarak tedavi değişikliği yapıldı.

Sonuç: Bulgularımız, %54 hastada doku NGS yöntemi ile hedeflenebilir mutasyon saptanabildiğini ve %36'sında doğrudan tedavi değişikliğini sağladığını göstermektedir. Bunun yanında dokudan bakılan NGS yöntemi ile literatürle benzer şekilde kanserde bireyselleştirilmiş tedavinin önemi ortaya konulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Genom, Metastaz, Mutasyon, Yeni nesil dizileme

Şekil 1



Şekil 2

