

[S-040]

ctDNA ve FFPE temelli tümör mutasyon yükü (TMB) tespiti gerçek dünya verisi: Türkiye

Atıl Bişgin¹, İbrahim Boga¹, Özge Sönmezler², Çağla Rencüzoğulları²

¹Çukurova Üniversitesi, Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı ve AGENTEM (Adana Genetik Hastalıklar Tanı ve Tedavi Merkezi) & Çukurova Teknokent InfoGenom, Adana, Türkiye

²Çukurova Üniversitesi AGENTEM (Adana Genetik Hastalıklar Tanı ve Tedavi Merkezi), Adana, Türkiye

Amaç: Tümör mutasyon yükü (TMB), son yıllarda kansere yönelik yapılan genetik profillemeye çalışmaları arasında artan bir öneme sahiptir. Yeni-nesil-dizileme(YND) yöntemiyle yapılan sekanslama işlemi sonunda Mbaz başına düşen varyantı temsil eden bu parametre farklı kanser türlerinde hastalara immünoterapi opsiyonu sunabilmekte ve/veya tespit edilecek "actionable" varyantlar ile bütün tedaviyi yönlendirilebilmektedir. Somatik materyaller ile yapılan genetik çalışmaların ve bu çalışma sonuçlarının yorumlanması zorluklarına, TMB'ye yönelik tasarlanmış geniş panellerin çalışılması da eklendiğinde elde edilen veriler oldukça değerli hale gelmektedir. Bu kapsamda merkezimize refere edilen hastaların tanı dağılımları, çalışılan somatik materyalleri ve bu materyallere göre başarı oranları sunulmuştur.

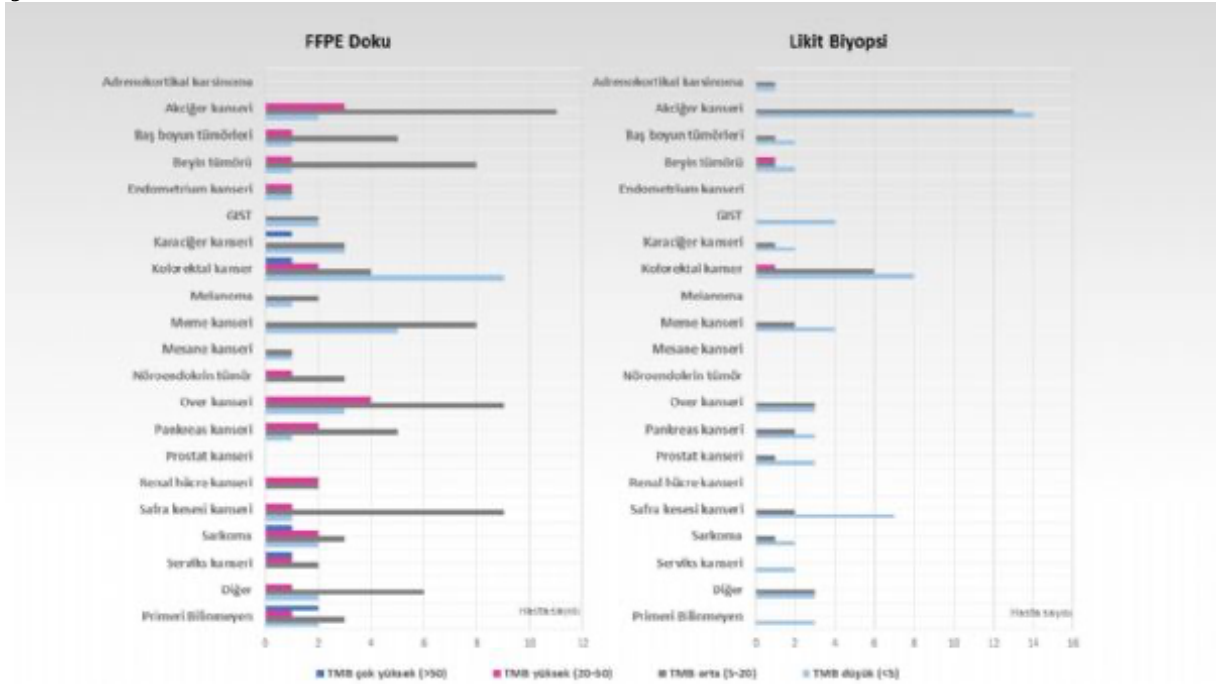
Gereç-Yöntem: Çalışmaya 176'sı FFPE doku örneği ve 102'si ise likit biyopsi örneği olmak üzere, refere edilen 278 hasta dahil edilmiştir. Örnekler 486 genlik YND paneli(Qiagen, Almanya) kullanılarak sekanslanmıştır(Illumina-NextSeq500/550). Biyoinformatik analizler laboratuvar içi geliştirilen biyoinformatik iş akışlarında değerlendirilmiştir.

Bulgular: 278 hastadan alınan örneklerle yapılan çalışmaların %91,7'ü(n=255) başarı ile tamamlanmıştır. Başarılı olan çalışmalarda 21 farklı kanser türünden hastalar bulunmakta olup en sık yönlendirilen hasta grubu 43 hasta ile akciğer kanseri, 31 hasta ile kolorektal kanser ve 22 hasta ile over kanseridir. Tanı, örnek türü ve TMB skoruna göre çok yüksek(>50), yüksek(20-50), orta düzey(5-20) ve düşük(<5) olarak yapılan sınıflandırma ise Şekil 1'de sunulmuştur. Materyal türüne göre ayrıştırıldığında ise FFPE doku örneği ile yapılan çalışmalarda 19 farklı kanser türü çalışılmış olup akciğer, kolorektal ve over kanseri en sık refere edilen grubu oluşturmakta, likit biyopsi örneği içinse bu sıralama akciğer, kolorektal ve safra kesesi şeklinde olup toplam 16 farklı kanserden oluşmaktadır. FFPE doku örneği ile yapılan çalışmalarda başarı oranı %86,9 iken(n=153), likit biyopsi ile yapılan çalışmaların tamamı(%100) başarı ile sonuçlanmıştır.

Sonuç: Sunulan çıktılar TMB verisine yönelik kanser genom atlası benzeri bir veri seti ve onkolojik bakış açısıyla refere edilen hastaların klinik dağılımlarını göstermesi açısından önemli olup, TMB skorlarına göre sınıflandırılmasının yapılmış olması ile onkoloji pratiğindeki farkındalığı sunması ile dikkat çekmektedir.

Anahtar Kelimeler: TMB, ctDNA, FFPE doku, Gerçek dünya verisi

Şekil 1



Şekil 1. Tanı ve örnek türünün TMB skoruna göre çok yüksek(>50), yüksek(20-50), orta düzey(5-20) ve düşük(<5) olarak sınıflandırılması.