

[Abstract:0299][EP-108][Akciğer]

Genç Yaşta Nadir Bir Hastalık Olgusu:Nut Karsinomu

Sema Çakıroğlu¹, Mehmet Uzun², Tuğba Yavuzşen²

¹Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi,Dahiliye Ana Bilim Dalı,İzmir

²Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi,Tıbbi Onkoloji Bilim Dalı,İzmir

Anahtar Kelimeler: Nut karsinom, orta hat tümörü, akciğer

Genetik Analiz

FUSIONPLEX SARKOM PANELİ SONUCU			
Varyant	Transkript ID	Okuma Sayısı (Read)	Mutant Allel Frekansı
NSD3 - NUTM1 Füzyonu	NM_017778.2 - NM_175741.2	272	-
SONUÇ:			
- Hastanın tümör dokusundan elde edilen RNA ile yapılan çalışmada:			
* Yalnızca tümörden yapılan yeni nesil sekanslama çalışması sonucu tümörde NSD3 - NUTM1 füzyonu saptanmıştır. Bu füzyon NSD3 (8. kromozom / 8p11.23) geni 7. ekzonu ile NUTM1 (15. kromozom / 15q14) geni 3. ekzonu arasındadır. Hastanın dış merkez patoloji değerlendirmesinde NUT karsinomu düşünüldüğü belirtilmektedir. NUTM1 füzyonları NUT karsinomlarının patognomonik alterasyonlarındadır. Genellikle füzyon partneri olarak BRD4 (19p13) ya da BRD3 izlenmekle birlikte bazı çalışmalarda NSD3 geninin de NUTM1 geni füzyon partnerleri arasında olduğunu göstermiştir. Bu bulgu histomorfolojik ve immünohistokimyasal özellikleri ile NUT karsinomu düşünülen olguda bu tanı için destekleyici niteliktedir.			
* Bunun yanında immünohistokimyasal yöntem ile NUT ekspresyonu değerlendirilmiş ve tümör hücrelerinin bir kısmında zayıf NUT pozitifliği de görülmüştür. Ayrıca tümör hücreleri p40 ile de yaygın pozitifdir.			
* Bu çalışmada EWSR1 yanı sıra NTRK1-2-3, ALK, CIC gibi çok sayıdaki gendeki rearanjman/füzyon değerlendirilmiş olup yukarıda saptandığı belirtilen NSD3 - NUTM1 füzyonu haricinde bir alterasyon görülmemiştir.			