

[Abstract:0387][EP-149]

Primeri bilinmeyen adenokanser vakasının gen/RNA sekanslama yöntemi ile kolanjiokarsinom tanısı alması ve yönetimi

Özge Kındap, Yüksel Ürün

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Onkoloji Bilim Dalı

Amaç: Primeri bilinmeyen kanserler (PBK) için genellikle spesifik olmayan konvansiyonel kemoterapiler kullanılır. Hastaların genellikle ortalama sağkalım süresinin 1 yıldan az olduğu varsayılır. Bu nedenle tanı ve tedaviye yönelik etkili ek stratejilerin oluşturulması gerekmektedir. Son yıllarda, yeni nesil dizileme teknolojisindeki dikkate değer ilerlemeler, tümörlerin moleküler bilgilerinin kapsamlı bir şekilde analiz edilmesi ve hastaların tanı ve tedavisi için potansiyel hedeflerin belirlenmesi amacıyla DNA/RNA dizilemesinin geniş çapta kullanılmasına olanak sağlamıştır. Burada, RNA ekspresyon sonuçları kullanılarak en olası tümör kökeninin tayin edildiği Tümör kökeni testi kullanılarak başarılı bir şekilde teşhis edilen bir PBK hastasını tanımlıyoruz.

Olgu: 40 yaşında, kadın hastaya sağ adneksiyel lojda kistik lezyon ve ca-125 yüksekliği saptanmasıyla bilateral salpingooferektomi, periton biyopsisi ve apendektomi yapılmış. Patolojisi adenokarsinom metastazı ile uyumlu bulunmuş, tümör omentum içinde yaygın tutulum yanı sıra overe de dış yüzden infiltrate izlenmiş, primer odak açısından pankreatikobiliyer sistem ve gastrointestinal traktın araştırılması önerilmiş. Endoskopi, kolonoskopi ve mamografide patoloji izlenmemiş. Takibinde Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi'ne başvuran hastaya, sitoredüktif cerrahi olarak Subtotal kolektomi, parsiyel jejunum rezeksiyonu, total abdominal histerektomi yapıldı. Patolojisinde uterus, kolon ve incebarsak segmentinde adenokarsinom infiltrasyonu izlendi, yorum olarak adneksiyel kökeni destekleyebileceği belirtildi. Başlangıçtan beri takibi sırasında ca-125: 138'den 33'e gerilerken, ca-19-9: 115'ten 606'ya yükseldi. Metastatik lezyonların patolojik incelemesi, tümörlerin birincil kökenini belirleyemedi. Primeri bilinmeyen adenokarsinom metastazı olarak değerlendirilen hastanın, tümörün kökenini ve genetik değişiklikleri belirlemek için kapsamlı moleküler profillemeye kullanıldı. Doku biyopsi örneği kullanılarak gen/RNA ekspresyonuna dayalı bir doku kökeni tahlili yapıldı. Test sonucunda NFKB1, PDGFRB, PIK3CA, WT1 overexpressed olarak saptandı. %85 oranında vakanın kolanjiokarsinom olabileceği belirtildi. Mevcut tümörlerin Kolanjiokarsinom metastazı olabileceğini düşündürdü. Hastaya metastatik kolanjiokarsinom tanısıyla gemsitabin + sisplatin + pembrolizumab tedavisi başlandı.

Sonuç: Gen/RNA ekspresyonuna dayalı tümör dokusu incelemeleri ile primeri bilinmeyen malignitelerde, tümörün köken aldığı doku saptanabilir. Bu sayede de uygun sitotoksik kemoterapi, hedefe yönelik tedavi ya da immünoterapi seçenekleri uygulanır.

Anahtar Kelimeler: pembrolizumab, primeri bilinmeyen kanser, RNA dizilemesi, yeni nesil dizileme