

28. ULUSAL PATOLOJİ KONGRESİ

27-30 Ekim 2018

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi
Morfoloji Yerleşkesi



Patoloji
Dernekleri
Federasyonu



Ankara
Patoloji
Derneği



PL Sözel Sunum

Gastrointestinal Patoloji

PL046(712)

Lynch Sendromu Taraması: Üçüncü Basamak Merkezin Multidisipliner Deneyimi

Orhun Çiğ Taşkın¹, Esra Yücel³, İbrahim Kulaç¹, Serpil Eraslan³, Orhan Ağcaoğlu², Emre Balık², Yersu Kaplan¹, Hülya Kayserili³

¹ Koç Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Patoloji Anabilim Dalı

² Koç Üniversitesi Tıp Fakültesi Genel Cerrahi Anabilim Dalı

³ Koç Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı

Amaç

Kolorektal kanserlerin yaklaşık %5'i başta Lynch sendromu olmak üzere herediter kanser sendromları ile ilişkilidir. Tanımlanmış mutasyonlara sahip bireyler kolorektal ve diğer maligniteler açısından risk altındadır. Bu bireyler ve aileleri, arttırılmış kanser tarama ve takiplerinden fayda görmektedir. Lynch sendromu ailelerini belirlemek detaylı klinik, patolojik ve genetik değerlendirmeden oluşan multidisipliner bir yaklaşım gerektirir.

Son yıllarda birçok patoloji laboratuvarında, primer kolorektal kanserlerinde mismatch repair (MMR) gen ekspresyon profilleri immünohistokimyasal olarak taranmaktadır. MMR protein ekspresyonlarının en az birinde kayıp olan olgular genetik konsültasyona yönlendirilmektedir. Merkezimizde 2015 yılından bu yana uygulanmakta olan bu tarama yönteminin sonuçları sunulmaktadır.

Gereç ve yöntem

2015-2017 yılları arasında, Koç Üniversitesi Hastanesi'nde opere edilmiş ve materyalleri Patoloji bölümünde incelenmiş 208 primer kolorektal adenokarsinom hastası çalışmaya dahil edilmiştir. 208 olgunun 167'sinin seçilmiş parafin bloklarına, mikrosatellit instabilite taraması için MMR genlerinin ekspresyonlarını/kayıpları belirlemek amacıyla, immünohistokimyasal olarak MSH-2, MLH-1, PMS-2, MSH-6 boyaları yapıldı. Ekspresyon kaybı görülen hastalar, herediter kanser sendromları açısından risk sınıflaması yapılarak genetik danışmanlık için Tıbbi Genetik Bölümüne yönlendirildi. Gerekli mutasyonel analizler Trusight Cancer Panel Analysis metodu kullanılarak yapıldı.

Bulgular

167 hastanın 25'inde MMR genlerinin en az birinde immünohistokimyasal ekspresyon kaybı saptandı. Bu hastaların birinde (%0,6) Lynch sendromu ile uyumlu mutasyon tespit edildi (MLH1 geninde heterozigot c.G2041A [p.A681T]). Hasta aile öyküsünün sorgulanması ile ailede yedi kişinin sendromdan etkilenmiş olduğu saptandı.

28. ULUSAL PATOLOJİ KONGRESİ

27-30 Ekim 2018

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi
Morfoloji Yerleşkesi



Patoloji
Dernekleri
Federasyonu



Ankara
Patoloji
Derneği



Sonuç

Literatürde tüm kolorektal kanserlerin %2-4'ünün Lynch sendromu ile ilişkili olarak belirtilmektedir. Uluslararası klavuzlarda da belirtildiği üzere, kolorektal karsinomlarda immünohistokimyasal olarak Lynch sendromu risk taraması, yüksek riskli olarak belirlenen olgularda mutasyon analizi ve genetik konsültasyon ile tanının doğrulanması gerekmektedir. Bu sayede, hasta ve ailedeki diğer etkilenmiş bireylerin erken teşhis, tedavi ve/veya izlemi etkin şekilde sağlanabilir. Patolojinin rolünün kritik olduğu bu multidisipliner tarama yöntemi ülkemizde artan sayıda merkezde yürütülmekte olup; cerrahi, genetik ve patoloji bölümleri arasında devamlı iletişim ve işbirliği gerektirmektedir.

Anahtar Kelimeler : Lynch sendromu, kolorektal kanser, MMR, MSI, İmmünohistokimya