

28. ULUSAL PATOLOJİ KONGRESİ

27-30 Ekim 2018

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi
Morfoloji Yerleşkesi



Patoloji
Dernekleri
Federasyonu



Ankara
Patoloji
Derneği



PL Sözel Sunum

Kemik ve Yumuşak Doku Patolojisi

PL038(183)

Periferik sinir kılıfı tümörlerinde BRAF, TERT promoter mutasyonu ve HER2 gen amplifikasyon sıklığı

Sinem Kantarcıoğlu Coşkun¹, Mehmet Gamsızkan¹, İsmail Yılmaz³, Ülviye Yalçinkaya², Mehmet Ali Sungur¹, Binnur Önal¹

¹ Düzce Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Patoloji Abd

² Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Patoloji Abd

³ Sultan Abdulhamit Han Eğitim Araştırma Hastanesi Tıbbi Patoloji Abd

AMAÇ

Benign ve malign periferik sinir kılıfı tümörleri (MPSKT) hem sporadik, hem de nörofibromatozis (NF) ile ilişkili olarak gelişebilir. NF ile ilişkili tümörlerin gelişim mekanizmaları sıkça araştırılmış ve daha iyi bilinmektedir, ancak sporadik vakalar hala gizemini korumaktadır. Bu çalışmada hem NF ile ilişkili hem de sporadik olgularda malign transformasyona yol açan genetik rotayı araştırmayı amaçladık.

GEREÇ VE YÖNTEM

Retrospektif olarak 25 sporadik nörofibrom, 25 NF-1 ilişkili nörofibrom ve 25 MPSKT olgusunda Dual ISH DNA Probe Cocktail test ile HER2 gen amplifikasyonu ve Sanger sekans metodu ile BRAF (ekzon 15) ve TERT promoter mutasyon sıklığını araştırdık.

BULGULAR

Sadece 1 MPSKT olgusunda (%4) TERT promoter mutasyonu saptandı. Hiçbir olguda BRAF mutasyonu görülmedi. MPSKT'nin 10 tanesinde (%40) HER2 gen amplifikasyonu mevcuttu. Sporadik ya da NF-1 ilişkili nörofibromlarda mutasyon/gen amplifikasyonu saptanmadı.(p