

# 27 ULUSAL PATOLOJİ KONGRESİ



15-18 Kasım 2017, Sueno Deluxe Otel - Belek | Antalya

## Poster Sunum

### Moleküler Patoloji

PS069

### AKCİĞER ADENOKARSİNOMLU HASTADA ALK GENİNDE YENİDEN DÜZENLENMEYE EŞLİK EDEN KOPYA SAYISI ARTIŞININ DEĞERLENDİRİLMESİ

Gizem Narlı<sup>1</sup>, İsmail Yılmaz<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Erzincan Mengücek Gazi Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Patoloji Servisi

<sup>2</sup>Sultan Abdülhamid Han Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Patoloji Servisi

#### Giriş

ALK geninde yeniden düzenlenme saptanan hastalar ALK inhibitörü tedavisinden yarar görmektedir. ALK geninde yeniden düzenlenme olan hastaların saptanmasında, altın standart tanı yöntemi Floresan in situ hibridizasyon (FISH) yöntemi ile ALK geninin değerlendirilmesidir.

#### Olgu sunumu

28 yaşında bayan hastanın akciğer grafisinde, sağ alt orta zonu kaplayan opasite izlenmesi üzerine tru-cut biyopsi planlanmış ve biyopsi sonucunda primer akciğer adenokarsinomu saptanmıştır. Hedefe yönelik tedavilere uygunluğun değerlendirilmesi için, hasta parafin blokları ile bölümümüze başvurdu.

Hastada hedefe yönelik tedavi planlaması için EGFR mutasyon analizi, ALK ve ROS-1 geninde yeniden düzenleme araştırıldı. ALK break-apart prob kullanılarak yapılan FISH incelemede; tümör hücrelerinin %33'ünde ALK geninde yeniden düzenlenme izlendi. Birbirinden ayrılmış yeşil ve kırmızı sinyal ya da 5' ucunda delesyon izlenen hücrelerde, ALK geninde yeniden düzenlenmeye ek olarak, ALK geninin kopya sayısında artış izlendi (nükleus başı ortalama: 4.2 kopya). EGFR geni ekzon 18, 19, 20, 21' de mutasyon tespit edilmedi.

#### Sonuç

ALK break apart prob kullanılarak yapılan FISH incelemede, ALK geni yeniden düzenlenmeleri farklı şekillerde karşımıza çıkabilir. En sık translokasyonu temsil eden şekilde (birbirinden ayrılmış yeşil ve kırmızı sinyal) yeniden düzenlenme izlenirken daha nadir olarak, ALK geninin 5' ucunda delesyon görülebilir. Translokasyon ve 5' ucu delesyonu aynı tümörde birlikte de bulunabilir. Tümör hücrelerinin inde bu paternlerin izlendiği olgular ALK- pozitif olarak yorumlanır. Bu paternlere ek olarak ALK geninin kopya sayısında artış da izlenebilir. Literatürde, ALK pozitif tümörlerin %19'unda, ALK-negatif tümörlerin %62'sinde, ALK geninin kopya sayısında artış bildirilmiştir. Bu çalışmalarda, ALK- negatif hastalarda kopya sayısındaki 2.1 ila 6.9 arası artışın Crizotinib duyarlılığı ile ilişkisi bulunmadığı, Crizotinib alan ALK pozitif hastalarda ise; ne doğal ne de yeniden düzenlenmiş ALK kopya sayısı veya pozitif hücrelerin yüzdesinin progresyonsuz sağ kalım ile korelasyon göstermediği bildirilmiştir.

# 27 ULUSAL PATOLOJİ KONGRESİ



15-18 Kasım 2017, Sueno Deluxe Otel - Belek | Antalya

**Anahtar Kelimeler :** ALK, AKCİĞER, YENİDEN DÜZENLENME, AMPLİFİKASYON