



## IV. ULUSLARARASI KATILIMLI DENEYSEL HEMATOLOJİ KONGRE BİLDİRİSİ

### **KML Olgularının Kantitatif RT-PCR ve FISH t(9;22) Sonuçlarının Karşılaştırmalı Analizi**

**Yazarlar** : Öğrenci Ceren ERDEM - Prof. Haluk AKIN - Doç.Dr. Vildan BOZOK ÇETİNTAŞ - Araştırma Görevlisi Aslı TETİK VARDARLI - Doç.Dr. Fahri ŞAHİN - Prof. Güray SAYDAM - Doç.Dr. Emin KARACA - Prof. Cumhuri GÜNDÜZ

**Kurum** : Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı

#### GİRİŞ - AMAÇ

Kronik miyeloid lösemi (KML), Philadelphia kromozomu, t(9;22) BCR (breakpoint-cluster region)-ABL (Abelson leukemia)'nin ekspresyonu ile karakterize edilen malin bir hastalıktır. Tanısı için gerekli olan BCR-ABL pozitif hücrelerin belirlenmesinde; floresan in situ hibridizasyonu (FISH) ve gerçek zamanlı kantitatif revers transkripsiyon-polimeraz zincir reaksiyonunu (qRT-PCR) içeren moleküler tanı yöntemlerinin, klasik sitogenetik analizlerden daha hassas ve güncel olduğu yapılan çalışmalarla gösterilmiştir. Bu çalışmada ise 2014-2015 yıllarında Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalına gelen KML tanılı olgulara ait kan ya da kemik iliği materyallerinden t(9;22) translokasyonunun gerçek zamanlı qRT-PCR sonuçları ile aynı olguların aynı zamanda Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik ABD yapılan FISH analiz sonuçları arasındaki korelasyonun değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

#### METOD

Çalışmamızda Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Hematoloji Bilim dalından Tıbbi Biyoloji bölümüne gelen KML tanılı 1138 olguya ait kan/kemik iliği örneğinden total RNA/ (MagNA Pure Compact RNA izolasyon kiti) / mRNA (mRNA Isolation Kit for Blood/Bone Marrow Roche Applied Science) izolasyonları yapıldı. t(9;22) kantitasyonu real-time online RT-PCR yöntemiyle, Ipsogen BCR-ABL1 MbcR IS-MMR Kit kullanılarak gerçekleştirildi. Tıbbi Genetik bölümünde ise 22. Kromozom üzerindeki BCR geni ile 9. kromozom üzerindeki ABL geni arasında gerçekleşen bir resiprokal translokasyonu FISH yöntemi için t(9;22)(q34;q11) Dual Color Dual Fusion Translocation prob kullanılarak gerçekleştirilmiştir.

#### BULGULAR

Tıbbi biyolojiye gönderilen KML tanılı 636 erkek, 502 kadın, toplam 1138 hastanın yaş ortalaması sırasıyla 51,60±16,33 (17-93), 51,50±16,26 (16-96) ve 51,56±16,29 (16-96) olarak belirlendi. İki yıllık dönem içinde takip hastalarından 2 ile 17 arasında tetkik istenmiş olup toplam 2293 (2142 kan veya 151 kemik iliği) t(9;22) p210 analizi gerçekleştirilmiştir. t(9;22) p210 analizi sonucunda 1488 negatif ve 805 pozitif (IS = 0,001- 4203,463) bulunmuştur. Yüz elli bir hastanın Tıbbi Genetikte yapılan FISH analizinde ise 37 pozitif ve 114 normal bulunmuştur. Aynı olguların aynı zamanda her iki yöntem ile yapılan sonuçları karşılaştırıldığında ≈ %21,74 farklı sonuç elde edilmiştir.



## IV. ULUSLARARASI KATILIMLI DENEYSEL HEMATOLOJİ KONGRE BİLDİRİSİ

### SONUC

EÜTF Tıbbi Biyoloji' de yapılan moleküler tetkiklerle Tıbbi Genetik' te yapılan moleküler sitogenetik tetkikler arasındaki farklılık özellikle takip hastaların tedaviye yanıt vermesi ile qRT-PCR da düşen IS değerlerinin bile pozitif olarak değerlendirilirken, FISH analizinde ise hassasiyet sınırının dışında kalmasından dolayı NORMAL olarak değerlendirilmiş ve sonuçlarda farklılığın oluşmasına yol açmıştır. Bu sonuçlar iki yöntemin hassasiyeti açısından literatür ile uyumlu olarak değerlendirilmiştir.

---

### ANAHTAR KELİMELELER

KML, FISH, Kantitatif RT-PCR