



THD Moleküler Hematoloji ve Sitogenetik Bilimsel Alt Komitesi

# **HEMATOLOJİDE MOLEKÜLER YAKLAŞIMLAR: “Neredeyiz, Nerede Olmalıyız?”**

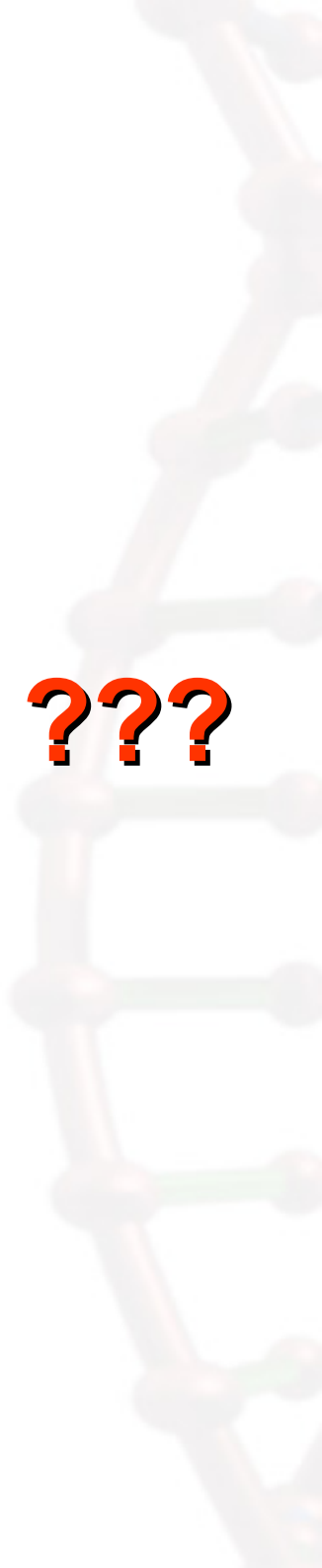
Yrd. Doç. Dr. Buket KOSOVA

*Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı  
ÇEŞME – 2008*



# **Türkiye' deki Durum Nedir ???**

Anket  $\Rightarrow$  2. Yıl



# Anket Kimlere Gönderildi?



- Türk Hematoloji Derneği Forumu üzerinden tüm Üyelere
- Tıbbi Genetik Yahoo!-Grubu üzerinden tüm Üyelere
- Ulaşılabilen Tıbbi Biyoloji ve Tıbbi Genetik Anabilim Dallarına, ile Hematoloji Bilim Dallarına
- **16 Eylül 2008, İstanbul EuTOS Toplantısı Katılımcılara**

# Anket Sonuçları

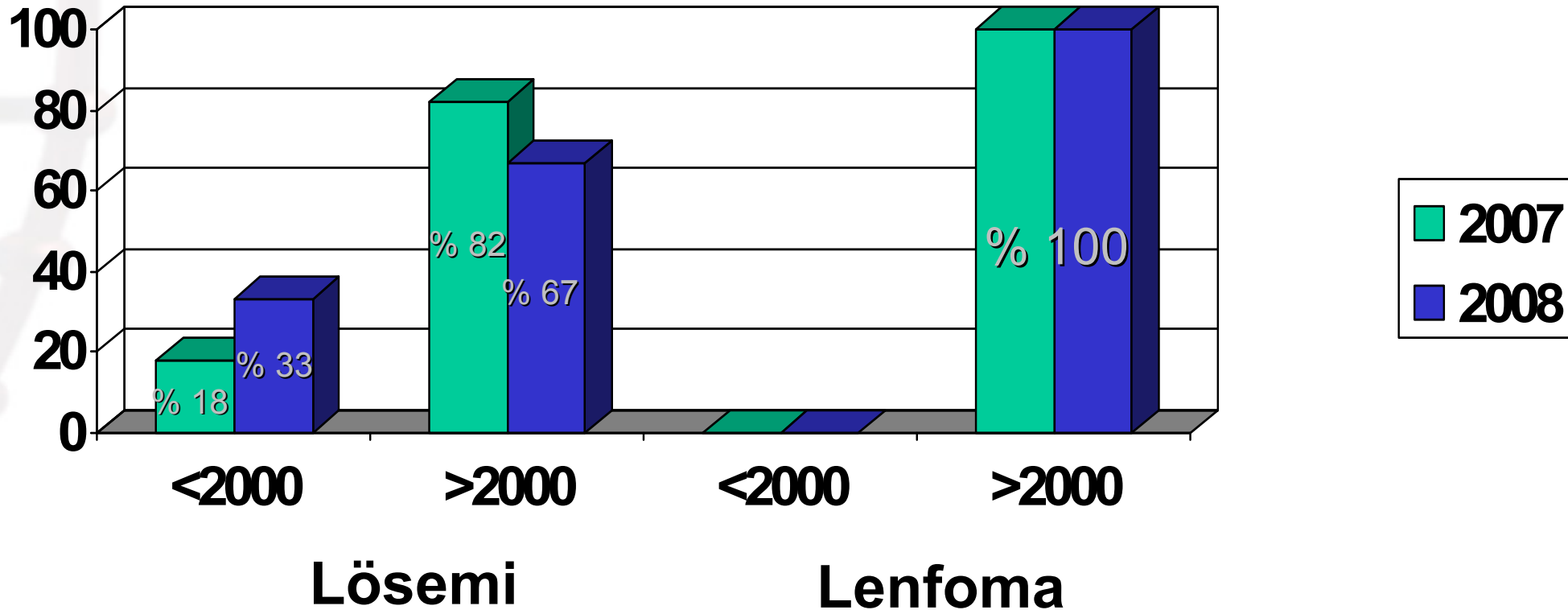
- Toplam 8 Anket sonucu değerlendirildi:
  - Ankara : 1×
  - İstanbul : 2×
  - İzmir : 2×
  - Antalya : 1×
  - Sivas : 1×
  - Eskişehir : 1×

**NOT:** Geçen yıl 11 Anketin sonucu değerlendirilmişti

# SORU 1: Lösemi ve/veya Lenfomanın Moleküler Analizine hangi yılda başladınız ?



- Lösemi için;
- 2× Merkez: < 2000 yılı
- 4× Merkez: ≥ 2000 yılı
- Lenfoma için;
- 4× Merkez: ≥ 2000 yılı



## SORU 2: Lösemi ve/veya Lenfoma için yıllık toplam hasta sayınız nedir ?

- Lösemi için;
  - İlk yıllarında : 17 – 900 hasta
  - 2007 yılında : **113 – 1.018 hasta**
- Lenfoma için;
  - İlk yıllarında : 1 – 200 hasta
  - 2007 yılında : **6 – 310 hasta**

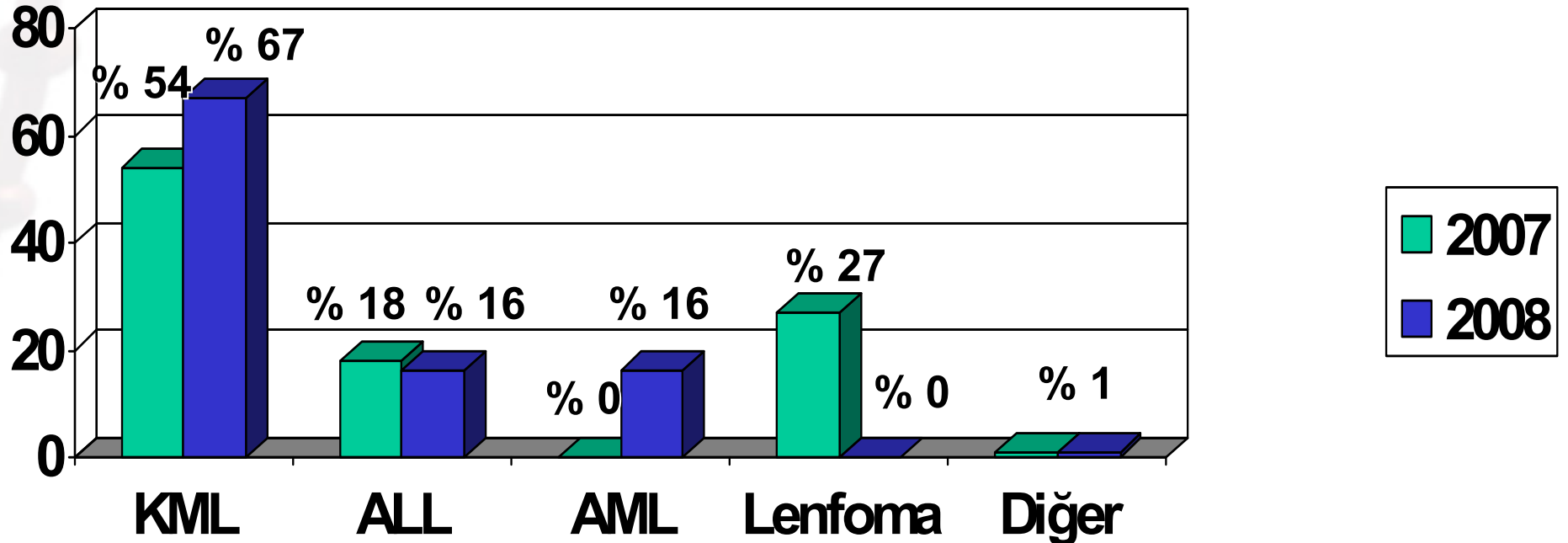
## SORU 3: Lösemi ve/veya Lenfoma için yıllık yeni (ilk tanı) hasta sayınız nedir ?

- Lösemi için;
  - İlk yıllarında : 10 – 389 hasta
  - 2007 yılında : **88 – 279 hasta**
- Lenfoma için;
  - İlk yıllarında : 2 – 70 hasta
  - 2007 yılında : **4 – 75 hasta**

## SORU 4: Biriminize yönlendirilen hematolojik malignansi tiplerini sıklıklarına göre gruplandırın



- KML : % 67
- ALL : % 16
- AML : % 16
- Diğerleri : % 1 (KLL, AML, MPN, Lenfoma)



## SORU 5: Biriminizde alıřılan materyal tipi/-leri hangisi/-leridir nedir ?

- Tm 8x Merkezde: **Periferik kan**
- 7x Merkezde: Kemik iliđi
- Hibir Merkezde: Lenf nodu

**NOT:** Geen yıl tm merkezlerde ađırlıklı olarak kemik iliđi alıřılmaktaydı

## SORU 6: Biriminizde gelen materyaller hangi moleküler analiz yöntemi/-leri ile çalışılıyor ?

- 7× Merkezde: **Konvansiyonel ve Gerçek zamanlı PCR**
- Ayrıca;
  - 3× Merkezde: DNA dizi analizi
  - 2× Merkezde: ARMS-PCR, Nested-PCR ve SSCP gibi diğer yöntemler ile



## SORU 7: Biriminizde sonuçlar ne şekilde veriliyor ?

- 6× Merkezde **Kalitatif**
- 4× Merkezde Kantitatif sonuç da veriliyor



## SORU 8: Biriminizde sonuç verme süresi ortalama kaç gündür ?

- 2× Merkez için: 1 hafta
- 5× Merkez için: **2 hafta**
- 1× Merkez için: 3 hafta ve üzeri

**NOT:** Geçen yıl sonuçlar genellikle 1 haftada verilmekteydi

## SORU 9: Biriminizde moleküler analiz sonuçları verilmeyen örneklerdeki başlıca sorun nedir ?



- Pıhtılı olması : **3× Merkez**
- Örnek hacminin az olması: 2× Merkez
- Heparinli olması : 1× Merkez
- Lab.'ınıza geç ulaşması : 2× Merkez
- Kontaminasyon : –
- Diğerleri : –  
(İzolasyonda sorun, hücre sayısı belirsiz, Hst bilgileri eksik)

**NOT:** Geçen yıl en önemli sorun örnek hacminin az olmasıydı

## SORU 10: Biriminizde hangi translokasyonlar ve inversiyonlar çalışılıyor ?



- t(9;22) : **6× Merkez**
- t(15;17), t(4;11), t(12;21): 4× Merkez
- t(8;21), t(1;19), inv(16) : 3× Merkez
- t(14;18), MDR: 2× Merkez
- t(2;5), t(8;14), B- ve T-hücre Klonalite ve Diğerleri [PDGFRa-FIP1L1, t(6;11)] : 1× Merkez
- t(5;11): –

# SORU 11: Biriminizde Akım Sitometrisi (Flow cytometry) yöntemi uygulanıyor mu ?



- 4× Merkezde: **Hayır**
- 2× Merkezde: Evet
- 1× Merkezde: Diğer bir Birimde çalışılıyor
- 1× Merkez : Yanıtsız

**NOT:** Geçen yıl evet yanıtı daha fazla görülmekteydi

**SORU 12: Cevabınız 'Evet' ise hangi yıldan itibaren ve kaç parametrelili olarak uygulanıyor?**

- Yıl: **1991 - 1998**
- Parametre;
  - 2× Merkezde : **4' lü**
  - 1× Merkezde : 52' li





## SORU 13: Biriminizde hangi mutasyonlar çalışılıyor?

- JAK2 V617F: **4× Merkez**
- bcr-abl : 2× Merkez
- Diğer\* : 1× Merkez

\* HFE geni için;

V53M, V59M, H63D, H63H, S65C, Q127H, P160delC, E168X, W169X, C282Y, Q283P

TFR2 geni için;

E60X, M172K, Y250X, AVAQ594-597del.

MEFV geni için;

E148Q, P369S, F479L, M680I (G/C), M680I (G/A), I692del, M694V, M694I, K695R, V726A, A744S, R761H

## SORU 14: Materyal gönderen Birimlere ulařtırmak istediđiniz bir mesajınız var mı?



- Materyal ile birlikte **Klinik Bilgi** gönderilmemesi nedeniyle işlerin aksaması (ICD kodu, ön tanı, ilk tanı, MRH, Son tedavi tarihi?)
- **Örneklerin hangi şekilde alınması** gerektiđinin önce Anabilim Dalı' na danışılması uygun olur (yeterli ve dođru materyal gönderilmesi, uygun tüp içinde)
- **Örneđinin ne olduđunun** işaretlenmesi (Kİ, PK?)
- **İrtibat bilgilerinin** eksik olmaması
- **İsteklerin amaca uygun** yapılması

**SORU 15: Aşağıda belirtilen Hematolojik Hastalıkların Moleküler Analizine hangi yılda başladınız ?**

- **Trombofili:** 1996 – 2006
- Hemofili : –
- Talasemi : 1988 – 2005



## SORU 16: Trombofili, Hemofili ve/veya Talasemi için yıllık toplam hasta sayınız nedir ?



- Trombofili için;
  - İlk yıllarında : 192 – 1.998 hasta
  - 2007 yılında : **670 – 2.167 hasta**
- Talasemi için;
  - İlk yıllarında : 1 – 236 hasta
  - 2007 yılında : **5 – 259 hasta**

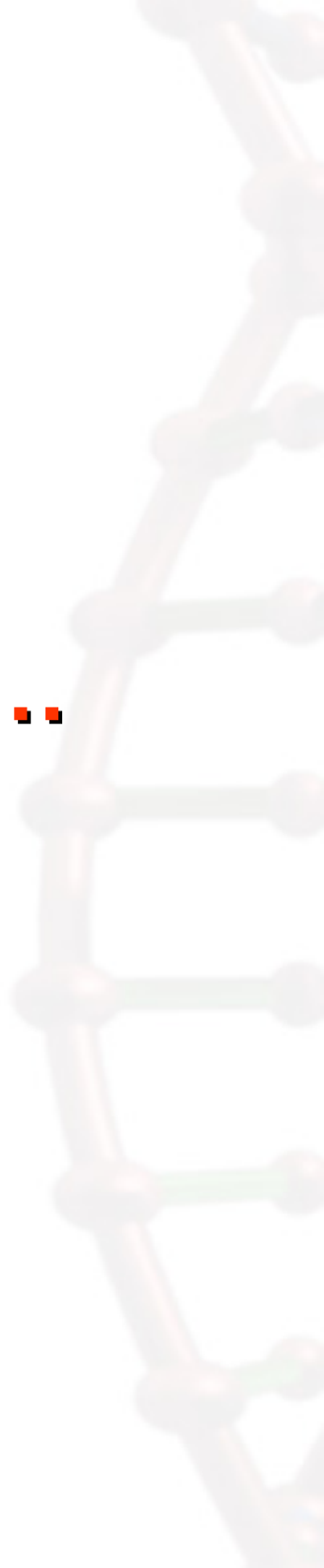
## SORU 16: Oluşturduğunuz Panellerde hangi gen mutasyonu ve/veya Polimorfizmlerine bakıyorsunuz?



- Trombofili için;
  - Mutasyon : FV Leiden, FV H1299R, Prothrombin G20210A
  - Polimorfizm: MTHFR C677T, MTHFR A1298C, PAI, Faktör XII, Beta Fibrinojen, ACE, APO B, APO E
- Talasemi için;
  - $\alpha$ - ve  $\beta$ - Talasemi için tüm gen DNA dizi analizi ile taranıyor



**...ayrıca, geçen yılın anketinde...**



**SORU 14: Biriminize ulusal ve/-veya uluslar arası bir sertifikasyon kazandırabilecek olan bir standardizasyon alıřmasına gönüllü olarak katılmak ister misiniz?**

- Tüm 11× Merkez: **EVET**



## SORU 15: Cevabınız 'Evet' ise hangi parametre ile başlanılmasını isterdiniz?

- 4× Merkez: **t(9;22)**
- Ayrıca;
  - Laboratuvarın fiziksel ortam standartlarının belirlenmesi
  - Test sonuçlarının kontrolü ile standartların denetimi
  - Laboratuvar elemanlarının sürekli eğitimleri

# STANDARDIZASYON ???

**ELN** LeukemiaNet<sup>®</sup>  
European



# TEŞEKKÜRLER!



- Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Moleküler Genetik Bilim Dalı
- İstanbul Üniversitesi
  - Deneysel Tıp Araştırma Enstitüsü Genetik Anabilim Dalı
  - Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Anabilim Dalı Hematoloji Bilim Dalı Moleküler Hematoloji Laboratuvarı
- Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji ve Genetik Anabilim Dalı Moleküler Genetik Laboratuvarı
- Cumhuriyet Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı Hematoloji Bilim Dalı
- Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı
- Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji ve Genetik Anabilim Dalı
- Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı