

CYTOGENETIC AND MOLECULAR CYTOGENETIC FINDINGS IN CHRONIC LYMPHOCYTIC LEUKEMIA; A SINGLE CENTER EXPERIENCE

Cigdem AYDIN ACAR¹, Ozan SALIM², Zafer CETIN¹, Orhan Kemal YUCEL², Aysen TIMURAGA OGLU², Ihsan KARADOĞAN², Levent UNLAR², Sibel BERKER¹.

¹ Akdeniz University, School of Medicine, Department of Medical Biology and Genetics, Antalya, Turkey.

² Akdeniz University, School of Medicine, Department of Hematology, Antalya, Turkey.

Cytogenetic evaluation is a key component of the prognosis of chronic lymphocytic leukemia (CLL). The aim of this study was to retrospectively evaluate the frequency of chromosomal abnormalities in 85 patients with CLL (26 female and 59 male; mean age was 58.1 and 64.1 years) admitted to Akdeniz University Hospital between 2009 and 2012 performing conventional cytogenetics and interphase fluorescence *in situ* hybridization (FISH) by using probes for centromeric region of 12, locus specific for 13q14.3(*RB*), 17p13.1(*p53*), 11q22.3(*ATM*), t(11;14)(*CCND1/IGH*), t(14;18)(*IGH/BCL2*) and 6q23(*MYB*) regions. The cytogenetic and interphase FISH data of 85 CLL patients were analyzed. Cytogenetics analysis were failed in 18 cases (21%). Conventional karyotyping was successful in 67 cases (89%). Normal chromosome complement was observed in 47 cases (70%) while cytogenetic aberrations were found in 20 patients (30%). Molecular cytogenetic aberrations were detected by using FISH in 24 patients (28.2%). Among these, coexistence of two or more genetic abnormalities were detected in 9 patients (10.5%). Conventional cytogenetics and interphase FISH results were in concordance in only four cases. The most frequent abnormality was 17p13.1(*p53*) deletion (22.8%), followed by trisomy 12 (20%), 13q14(*RB*) deletion (17.1%), 11q22.3(*ATM*) deletion (17.1%), 6q23(*MYB*) deletion (5.71%), monosomy 17 (5.71%), t(11;14)(*CCND1/IGH*) translocation (2.85%), trisomy 8 (2.85%), 17p13.1(*p53*) amplification (2.85%), 11q22.3(*ATM*) amplification (2.85%), 11q13(*CCND1*) amplification (2.85%) and 18q21(*BCL2*) rearrangement (2.85%). As a result, CLL patients show high heterogeneity in respect to molecular cytogenetic markers which were very important in differential diagnosis, residual disease follow-up, and determination of the prognosis of the disease.

KRONİK LENFOSİTİK LÖSEMİLİ HASTALARDA SİTOGENETİK VE MOLEKÜLER SİTOGENETİK BULGULAR; TEK MERKEZ DENEYİMİ

Çiğdem Aydın ACAR¹, Ozan SALİM², Zafer ÇETİN¹, Orhan Kemal YÜCEL², Ayşen TİMURAOĞLU², Ihsan KARADOĞAN², Levent ÜNDAR², Sibel BERKER¹.

¹ Akdeniz Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji ve Genetik Anabilim Dalı, Antalya.

² Akdeniz Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Hematoloji Bilim Dalı, Antalya.

Konvansiyonel sitogenetik analizler, kronik lenfositik lösemnin (KLL) tanısı ve prognozunun belirlenmesi açısından oldukça önemlidir. Bu çalışmanın amacı, konvansiyonel sitogenetik ve kromozom 12 sentromerine, 13q14.3(*RB*), 17p13.1(*p53*), 11q22.3(*ATM*), t(11;14)(*CCND1/IGH*), t(14;18)(*IGH/BCL2*) ve 6q23(*MYB*) lokuslarına spesifik proplar kullanılarak interfaz floresan *in situ* hibridizasyon (FISH) yöntemleri ile KLL öntanılı 85 hastada (26 kadın ve 59 erkek) kromozom aberasyonlarının sıklıklarının araştırılmasıdır. Çalışma kapsamında 2009 ve 2012 yılları arasında Akdeniz Üniversitesi Hastanesine başvuran 85 KLL öntanılı hastanın laboratuvar verileri analiz edilmiştir. 18 hastada sitogenetik sonuç elde edilememiştir (%21). Konvansiyonel karyotipleme 67 hastada gerçekleştirilebilmiş (%79), bu olguların 47'sinde (%70) normal karyotip belirlenmiş olup, 20 hastada (%30) ise sitogenetik aberasyonlar gözlenmiştir. FISH yöntemi ile 24 hastada (%28,2) moleküler sitogenetik değişiklikler belirlenmiş olup bu olgulardan 9'unda (%10,5) iki veya daha fazla moleküler sitogenetik markırda değişim belirlenmiştir. Olguların sadece 4'ünde sitogenetik bulgular FISH bulguları ile uyumlu bulunmuştur. En sık karşılaşılan abnormalite 17p13.1(*p53*) delesyonu (%22,8) olarak belirlenirken, bunu takiben sırasıyla trizomi 12 (%20), 13q14(*RB*) delesyonu (%17,1), 11q22.3(*ATM*) delesyonu (%17,1), 6q23(*MYB*) delesyonu (%5,71), monozomi 17 (%5,71), t(11;14)(*CCND1/IGH*) translokasyonu (%2,85), trizomi 8 (%2,85), 17p13(*p53*) amplifikasyonu (%2,85), 11q22.3(*ATM*) amplifikasyonu (%2,85), 11q13(*CCND1*) amplifikasyonu (%2,85) ve 18q21(*BCL2*) yeniden düzenlenmesi (%2,85) gözlenmiştir. Sonuç olarak, hastaların tanı almasında, tedaviye yanıtılığın takibinde ve hastalığın prognozunu belirlenmesinde önemli olan moleküler sitogenetik markırlar açısından KLL'nin yüksek derecede heterojenite gösterdiği belirlenmiştir.