

■ Kırmızı Hücre Fizyolojisi ve Bozuklukları

P-16 Referans Numarası: 52

BİR TÜRK AİLESİNDE HB ANDREW -MINNEAPOLIS VARYANTI

Hamza Sünter¹, Soycan Mızrak², Serdar Ceylaner³, Duran Canatan⁴ ⁵

¹Uşak Eğitim ve Araştırma Hastanesi Uşak

²Uşak Üniversitesi Tıp F. Biyokimya Anabilim Dalı Uşak

³İntergen Genetik Araştırmalar Merkezi Ankara

⁴Antalya Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi Antalya

⁵Antalya Bilim Üniversitesi Antalya

Bugüne kadar toplam 1864 hemoglobin yapısal varyantı tanımlanmıştır. Hb Andrew-Minneapolis, beta zincirinin 144. pozisyonundaki lizinin asparagin ile yer değiştirmesiyle oluşan bir beta zincir varyantıdır (HGVS adı HBB: c.435G>C, beta 144(HC1) Lys>Asn) ve ilk kez 1973 yılında Zak ve ark. tarafından tanımlanan varyant otozomal dominant olarak kalıtılır. Ülkemizde ilk olgu Aykut ve ark. tarafından yayınlanmıştır. Burada ebeveynleri hayat-ta olmayan iki kardeşteki Hb Hb Andrew-Minneapolis'i sunuyoruz.

1.Kardeş: 29 yaşında kadın hasta aktif yakınması yoktu, yapılan rutin kan sayımında polisitemi dikkati çekti. Tam kan sayımında Hb: 16.5 gr/dl, Hct: 51.7%, RBC: 8.17 10⁶/ul, MCV: 63.2 fl, MCH 20.2 pg, RDW: 17.1%, WBC: 7,73 10³/ul, PLT 276 10³/ul Serum demir: 21ug/dl (40-167) Demir bağlama kapasitesi: 328 ug/dl (70-240) Ferritin 5,3 ug/L(7-277) Eritropoetin 250 mIU/ml (normal: 4.3-29) bulundu. Yüksek performanslı sıvı kromatografisi (HPLC) de HbA1: 7.5%, HbA2: 1.4%, HbF: 8.5%, P3: 66.2%, unknown: 10.2% ve Diyabet tanısı olmamasına rağmen HbA1c: 6.2 yüksek bulundu (normal: 3.5-5.6). Tekrarlanan açlık kan glukoz düzeyleri 70-80 mg/dl idi. Hastaya Yeni Nesil Dizileme (YND) Analizi ile heterozigot Andrew-Minneapolis saptandı. Hastanın son tanısı Hb Andrew Minneapolis taşıyıcılığı + Demir Eksikliği idi.

2. Kardeş: Ablası Andrew-Minneapolis olan 26 yaşında erkek hasta değerlendirildi. Aktif yakınması yoktu. Tam kan sayımında, Hb: 19.4 gr/dl, Hct: 57,1%, RBC: 6.58 10⁶/ul, MCV: 86.9.2 fl, MCH: 29.5 pg, RDW: 13,4%, WBC: 7.45 10³/ul, PLT: 231 10³/ul. HPLC de HbA1: %52,1, HbA2: 3 HbF: 3,3, P3: %41,6 idi. Eritropoetin (EPO): 9,49mIU/ml (normal: 4.3-29)

Ablasında Hb Andrew-Minneapolis tanısı konulduğu için, Sanger Dizi analizi ile Hb Andrew-Minneapolis tanısı konfirme edildi. Anne ve baba hayatta olmadığı için bakılmadı.

Bu varyant yüksek oksijen afinitesine sahiptir. Normal HbA ile karşılaştırıldığında, doku oksijenasyonu daha azdır. Bu nedenle, eritropoez kompanzasyon olarak uyarılır. Hemoglobinin %50'sinin saturasyonu için gereken oksijen basıncı (P50) düşüktür. Krom51 ile yapılan RBC için yarı ömür (t1/2) yaklaşık 30 gündür. Bu hastalarda diabetes mellitus için kullanılan HbA1c ölçümü sıklıkla yüksek bulunur.

Sonuç: Tam kan sayımında normositoz ve polisitemi yanında, HbA1c yüksekliği, kısalmış RBC ömrü ve eritropoetin yüksekliği durumunda, familial eritrositoz yapan Hb Hb varyantları düşünülmelidir. Bu varyantlardan biri de Hb Andrew-Minneapolis dir.

Asemptomatikten tedavisi gerektirecek kadar ağır bir klinik tabloya neden olabilen eritrositoz ile giden hemoglobin varyantlarının tanısında birçok yöntem kullanılsa da kesin tanı için yeni nesil dizileme yöntemi günümüzde son nokta haline gelmiştir.

Anahtar Kelimeler: Polisitemi, Anormal hemoglobin, Hb Andrew -Minneapolis

Kaynaklar

- https://globin.bx.psu.edu
- Zak SJ, Brimhall B, Jones RT, Kaplan ME. Hemoglobin Andrew-Minneapolis alpha 2 A beta 2 144 Lys leads to Asn: a new high-oxygen-affinity mutant human hemoglobin. Blood. 1974 Oct;44(4): 543-9.
- Gomi T, Ikeda T, Harano T. Hemoglobin Andrew-Minneapolis (beta 144 (HC1) lysine--asparagine) in a Japanese family. Intern Med. 1992 May;31(5): 659-61. doi: 10.2169/internalmedicine.31.659.
- Aykut A, Onay H, Durmaz A, et al. Molecular analysis of abnormal hemoglobins in beta chain in Aegean region of Turkey and first reports of hemoglobin Andrew-Minneapolis and Hb Hindsdale from Turkey. Hematology. 2015 Jul;20(6): 354-8. doi: 10.1179/1607845414Y.0000000193. Epub 2014 Oct 14
- Khair NS, Jamwal M, Sharma P, et al. Hemoglobin Andrew-Minneapolis-Bijnor HBB: c.[413T>C;435G>C] in a complex genotype with beta-thalassemia trait: A diagnostic and management conundrum. Int J Lab Hematol. 2022 Aug;44(4): e164-e167. doi: 10.1111/ijlh.13821. Epub 2022 Mar 9.
- Ahmed A, Jahan M, Braunitzer G, et al. Hb Andrew-Minneapolis [beta 144(Hc1) Lys----Asn] in a German family from Berlin. Hemoglobin. 1989;13(2): 189-92. doi: 10.3109/03630268908998071

■ Kronik Lenfositör Lösemi ve Kronik Lenfoproliferatif Hastalıklar

P-17 Referans Numarası: 56

İKİ OLGU İŞİĞİNDE SİSTEMİK MASTOSİTOZ VE İLİŞKİLİ LENFOPROLİFERATİF MALİGNİTELER

Özge Can Bostan¹, Gülseren Tuncay¹, Melek Çihanbeylerden¹, Batuhan Erdoğan², Ebru Damadoğlu¹, Gül Karakaya¹, Yahya Büyükaşık², Ali Fuat Kalyoncu¹

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göğüs Hastalıkları Anabilim Dalı, Alerji ve İmmünoloji Bilim Dalı

²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Hematoloji Bilim Dalı

Giriş: Sistemik mastositoz (SM), SM ile ilişkili hematolojik neoplazm (SM-AHN) dahil olmak üzere beş alt tipi olan heterojen bir hastalıktır. 1 SM-AHN'de kemik iliği biyopsi örnekleri, miyeloid veya daha az sıklıkla lenfoproliferatif neoplazmla ilişkili, ağırlıklı olarak iğ şeklindeki morfolojiye sahip multifokal mast hücre agregatları ile karakterizedir. 2 Bu raporda, daha nadir olarak rastlanan lenfoproliferatif malignitelere eşlik eden iki mastositoz olgusu sunulmaktadır.

Olgu 1: Bilinen yaban arısı alerjisi ve anafaksi öyküsü olan 39 yaşındaki kadın hasta Hacettepe Üniversitesi Erişkin Alerji Bilim Dalı'nda uygulanmakta olan vespula venom immünoterapisinin (VİT) idame fazının dördüncü yılında, 20 gün öncesinde sağ kolundan yaban arısı sokması sonrası gelişen ağır anafaksi öyküsü ile başvurdu. VİT öncesi yapılan testlerde Apis (Bal arısı) spesifik immunoglobulin E (sIgE) 0,06 KUA/L (Class0), Vespula (Yaban arısı) sIgE 1,27 KUA/L (Class2), bazal serum triptaz düzeyi 8,68 ng/mL idi.

Hastanın son başvurusunda güncel bakılan bazal triptaz düzeyi 12.8 ng/mL olması ve immünoterapi altında gelişen ağır anafaksi öyküsü nedeniyle mastositoz ön tanısı ile yapılan kemik iliği biyopsisinde, %10 pozitif CD138 hücreleri olup mast hücreleri genellikle poligonal morfolojide ve dağınık olarak izlenmekteydi. Biyopsi sonucu düşük dereceli B hücre lenfoproliferatif süreç ile uyumlu olarak raporlandı. C-KIT genine ait ekzon 8, 9, 10, 11, 12, 13 ve 17 DNA dizi analizi yöntemi ile incelenen analiz sonucunda herhangi bir mutasyon saptanmadı. Hematoloji bölümü tarafından takibe alınan hastaya imatinib tedavisi başlandı. İmatinib tedavisinin altıncı ayında yapılan kontrol kemik iliği biyopsisinde kemik iliğini infiltre eden lenfoid hücreler CD20, CD19, TRAP, Annexin ve Cyclin D1 (fokal ve orta kuvvette) pozitif CD23 negatif olarak görüldü. CD138 ile kemik iliği içerisinde dağılmış ve perisinüzoidal alanda yerleşimli %10 kadar hücre pozitifti. Kappa ve lambda ile polipitik boyanma gözlenmişti. Mast cell triptaz ile %5 kadar grup oluşturmeyen poligonal şekilli hücre pozitifti. Hastanın kemik iliği biyopsi bulguları Hairy cell lösemi ile uyumlu olarak değerlendirildi. Moleküler patoloji incelemesinde ise BRAF geninde ekzon 15 kodon 600'de V600E (c.1799T>A) nokta mutasyonu saptandı.

Olgu 2: Proteinüri nedeniyle başvurusunda saptanan multipl myelom tanısı sonrası 2 kür VAD ve velcade sonrası remisyonunda takip edilen 50 yaşındaki erkek hasta, tedavisinin ikinci yılında, son 6 aydır tekrarlayan, ani gelişen ve bilinç kaybı ile sonuçlanan hipotansiyon atakları ile başvurdu. Klinik durumun etyolojisine yönelik yapılan kardiyak, nörolojik ve endokrinolojik değerlendirmelerinde hipotansiyon ataklarını açıklayacak bir patoloji saptanmadı. Aynı zamanda son birkaç aydır olan bel ağrısı ve yeni gelişen litik lezyonlar nedeniyle myelom nüksü açısından yapılan kemik iliği biyopsisinde mast hücrelerinin, mast cell triptaz ve CD 117 boyamalarında 15 ve yer yer daha fazla hücrede oluşan gruplar oluşturmaları ve iğsi morfolojinin baskın olması (>%25) nedeniyle olgu sistemik mastositoz ile uyumlu olarak değerlendirildi. Hastanın bazal triptaz düzeyi 7,96 ng/mL olarak ölçüldü. Mastositoz tanısı ile başlanan midostaurin tedavisi sonrasındaki 6 ay süresince hastada herhangi bir hipotansiyon atağı veya anafaksi düşündürülecek bulgu izlenmedi.

Sonuç: Mastositoz ve hematolojik malignite birlikteliği dikkate değer, nadir bir klinik antitedir. Sunulan vakaların farklı biyolojik davranışı, bu tür birlikteliklerin önemini vurgulamak için daha geniş vaka sayıları ile yapılacak olan çalışmalara ihtiyacı altını çizmektedir.

Anahtar Kelimeler: mastositoz, lenfoproliferatif hastalık, anafaksi

Kaynaklar

- Pardani A. Systemic mastocytosis in adults: 2021 Update on diagnosis, risk stratification and management. Am J Hematol 2021;96(4): 508-525.
- Ibrahim FA, Abdulla MAJ, Soliman D, et al. A Rare Case of Systemic Mastocytosis with Associated Hematologic Neoplasm (SM-AHN) Involving Chronic Myeloid Leukemia: A Case Report and Literature Review. Am J Case Rep 2020;21: e923354.



Türk Hematoloji Derneği

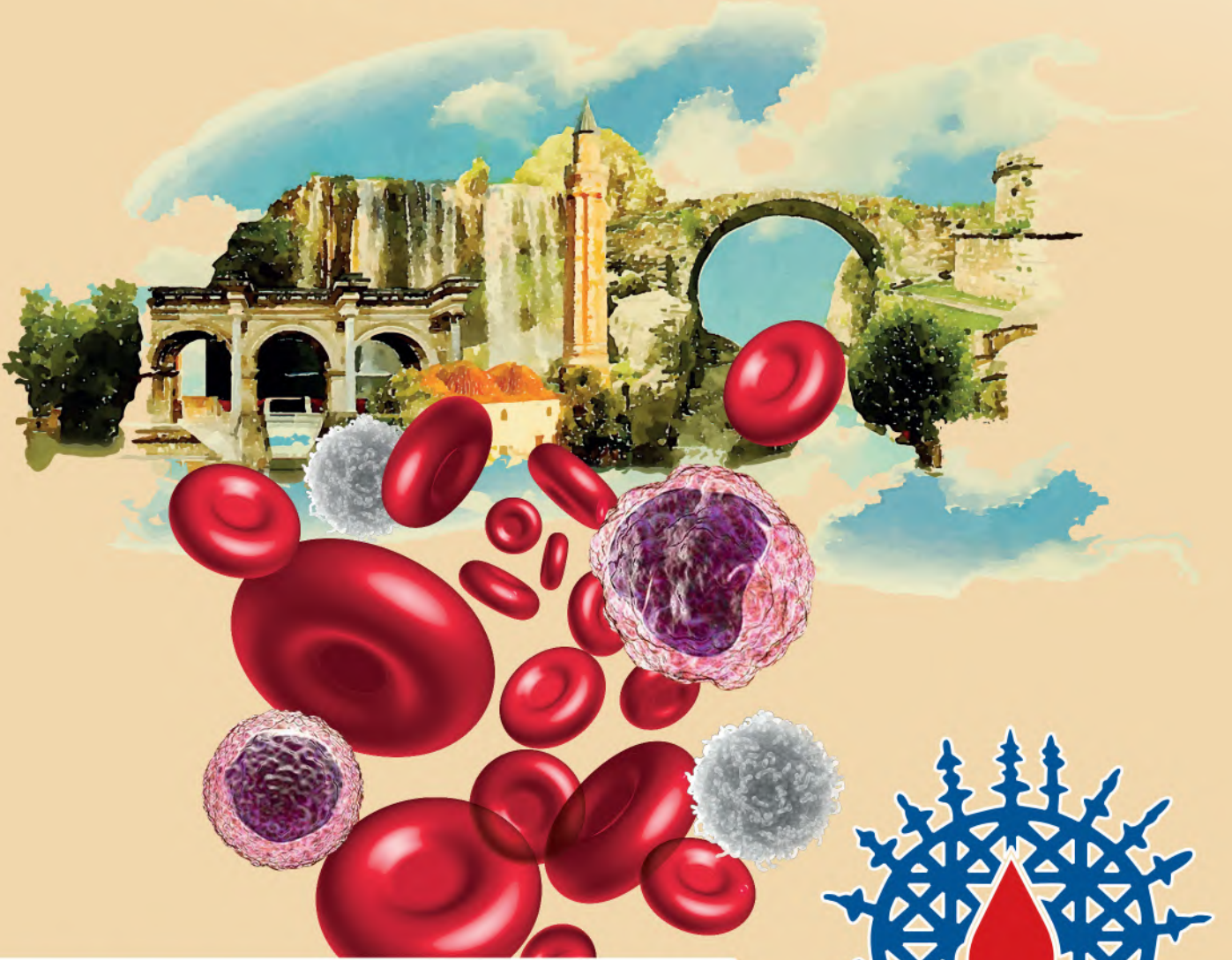
56. Yıl

www.thd.org.tr

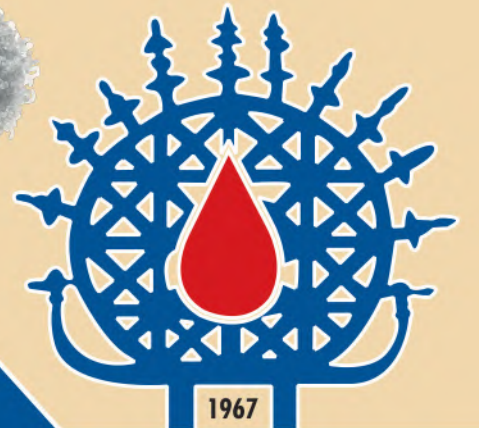
49. ULUSAL HEMATOLOJİ KONGRESİ

1-5 Kasım 2023 • Susesi Otel, ANTALYA

www.ulusalhematoloji2023.org



BİLDİRİ VE
KONUŞMA METİNLERİ KİTABI





BİLİMSEL SEKRETERYA

Türk Hematoloji Derneği İktisadi İşletmesi

Adres: Turan Güneş Bulv. İlkbahar Mah. Fahreddin Paşa Sokağı (eski 613. Sok.) No: 8 Çankaya
– ANKARA

Tel: +90 312 490 98 97

Faks: +90 312 490 98 68

E-posta: thdofis@thd.org.tr

Web: www.thd.org.tr

Türk Hematoloji Derneği Merkez İletişim Bilgileri

Mall of İstanbul Rezidans Ziya Gökalp Mahallesi Süleyman Demirel Bulvarı 7 A Blok No: 26
34306 Başakşehir, İSTANBUL

Tel: +90 212 603 66 55

Faks: +90 212 603 66 35



KONGRE SEKRETERYASI

Serenas Uluslararası Turizm Kongre Organizasyon A.Ş.

Hilal Mahallesi, Cezayir Caddesi No:13 06550 Yıldız, Çankaya / Ankara

Tel: 0 (312) 440 50 11

Faks: 0 (312) 441 45 62

E-posta: info@ulusalhematoloj2022.org

Web: www.serenas.com.tr

TÜRK HEMATOLOJİ DERNEĞİ YÖNETİM KURULU	IV
TÜRK HEMATOLOJİ DERNEĞİ BİLİMSEL ALT KOMİTELERİ	V
ÖNSÖZ	VI
BİLİMSEL PROGRAM	VII
BİLDİRİ ÖZETLERİ KONULARI	XXII
BİLDİRİ LİSTESİ	XXV
KONUŞMA METİNLERİ	1
BİLDİRİ ÖZETLERİ	
BAŞKANIN SEÇTİKLERİ	100
SÖZEL BİLDİRİLER	107
TARTIŞMALI POSTER BİLDİRİLER	163
POSTER BİLDİRİLER	187
HOPE MENA ABSTRACTS	324
YAZAR DİZİNİ	338

TÜRK HEMATOLOJİ DERNEĞİ YÖNETİM KURULU

BAŞKAN	Muhlis Cem Ar
II. BAŞKAN	Şule Ünal Cangül
GENEL SEKRETER	Reyhan Küçükkaya
ARAŞTIRMA SEKRETERİ	Neslihan Andıç
SAYMAN	Fatih Demirkan
ÜYE	Leylagül Kaynar
ÜYE	Özgür Mehtap

TÜRK HEMATOLOJİ DERNEĞİ BİLİMSEL ALT KOMİTELERİ

Bilimsel Alt Komiteler	Başkan	Sekreterleri
Akut Lösemiler Bilimsel A.K.	<i>Volkan Karakuş</i>	<i>Şebnem Yılmaz Ali Fettah Selin Merih Uurlu Ahmet Şeyhanlı</i>
Eritrosit Hastalıkları ve Hemoglobin Bilimsel A.K.	<i>Sultan Aydın</i>	<i>Tuğba Belgemen Özer Fatma Aykaş</i>
Hematolojide Enfeksiyonlar ve Destek Tedavileri Bilimsel A. K.	<i>Vildan Özkocaman</i>	<i>İbrahim Ethem Pınar Tuğcan Alp Kırkımlar Nilgün Eroğlu Tekin Aksu</i>
Hematopatoloji Bilimsel A.K.	<i>Sermin Özkal</i>	<i>Fulya Öz Puyan</i>
Hemofili Bilimsel A.K	<i>Ayşegül Ünüvar</i>	<i>Fatma Burcu Belen Apak Aydan Akdeniz Serap Karaman Melike Sezgin Evim Hasan Mücahit Özbaş</i>
Hemostaz-Tromboz Bilimsel A.K.	<i>Elif Gülsüm Ümit</i>	<i>Canan Albayrak Hasan Fatih Çakmaklı Atakan Tekinalp Mehmet Baysal</i>
Hücre ve Gen Tedavileri Bilimsel A.K.	<i>Meltem Kurt Yüksel</i>	<i>Tuğrul Elverdi Şahika Zeynep Akı Nur Soyer Mahmut Yeral</i>
İmmünohematoloji Bilimsel A.K.	<i>Mehmet Sönmez</i>	<i>Özlen Bektaş Alpay Yeşilaltay Hüseyin Saffet Beköz</i>
Kemik iliği Yetersizliği Bilimsel A. K.	<i>Anıl Tombak</i>	<i>Ekrem Ünal Mahmut Bakır Koyuncu</i>
Kronik Myelositer Lösemi ve Kronik Miyeloproliferatif Neoplaziler Bilimsel A.K.	<i>Ahmet Emre Eşkazan</i>	<i>Gürsel Güneş Nergiz Erkut</i>
Laboratuvar Standartları Bilimsel A. K.	<i>İlknur Kozanoğlu</i>	<i>Klara Dalva Gülderen Yanıkkaya Demirel</i>
Multiple Myelom Bilimsel A.K	<i>Meral Beksaç</i>	<i>Ayşe Salihoğlu Güldane Cengiz Seval</i>
Lenfoma Bilimsel A.K.	<i>Elif Birtaş Ateşoğlu</i>	<i>Özgür Mehtap Tayfur Toptaş Erman Öztürk Deniz Gören Ozan Salim</i>
Moleküler Hematoloji ve Sitogenetik Bilimsel A.K.	<i>Beyhan Durak Aras</i>	<i>Özden Hatırnaz Ng Yücel Erbilgin</i>
Nadir Hematolojik Hastalıklar Bilimsel A.K.	<i>Şule Mine Bakanay Öztürk</i>	<i>Turan Bayhan Tekin Güney Aysun Şentürk Yıkılmaz Gülkan Özkan</i>
Transfüzyon Tıbbı-Kan Bankacılığı ve Hemaferes Bilimsel A.K.	<i>Neslihan Andıç</i>	<i>Asu Fergün Yılmaz İbrahim Eker Özlem Tüfekçi Sinan Demircioğlu</i>

ÖNSÖZ

Değerli Kongre Katılımcıları,

Cumhuriyetimizin kuruluşunun 100. , Derneğimizin kuruluşunun 56. yılında düzenlediğimiz 49. Ulusal Hematoloji Kongresine hoş geldiniz. Kongre kapsamında bu sene 10'u sözlü sunu, 5'i tartışmalı poster oturumu olmak üzere toplam 41 bilimsel oturum, 16 uydu sempozyumu bulunmaktadır. Kongremize gönderilen 300'e yakın bildirden hakemlerin değerlendirmesi sonrası 6'sı Başkanın Seçtikleri Oturumunda 60'ı Sözlü Sunu Oturumlarında, 27 tanesi ise Tartışmalı Poster Oturumlarında sunulacaktır. Ayrıca, e-poster olarak kabul edilen çalışmaları ve HOPE MENA (EHA Highlights) Toplantısına gönderilen posterleri kongre boyunca ekranlar üzerinde inceleyebilirsiniz.

Kongre programının hazırlığında emeği geçen herkese, kongre sekreterlerine, kongre organizasyon komitesine, bildirileri değerlendiren değerli üyelerimize, ödül jürisine, bildiri ve konuşma metinleri kitabı editörlerine ve bizleri yalnız bırakmayan oturum başkanları ve konuşmacılar ile siz değerli katılımcılara en içten teşekkürlerimi sunarım.

Keyifli bir kongre geçirmeniz dileğiyle...

Prof. Dr. Muhlis Cem Ar

Türk Hematoloji Derneği Başkanı-Kongre Başkanı