

2018 年 8 月  
No.18-077a(山)※1

## 新規受託項目のお知らせ

拝啓 時下益々ご清栄のこととお慶び申し上げます。  
平素は格別のお引き立てをいただき、厚くお礼申し上げます。

さて、弊社では皆様のご要望にお応えするため、検査の新規拡大に努めておりますが、この度、下記項目の検査受託を開始することとなりました。

取り急ぎご案内致しますので、宜しくご利用の程お願い申し上げます。

敬具

### 記

#### ■新規受託項目

- [1251] RAS-BRAF 遺伝子変異解析

#### ■受託開始日

- 2018 年 8 月 20 日(月)

## RAS-BRAF 遺伝子変異解析

大腸がん症例の 80%に上皮成長因子受容体(EGFR)の過剰発現が認められ、抗 EGFR 抗体薬(セツキシマブ、パニツムマブ)は切除不能な進行再発大腸がんの標準治療薬のひとつに挙げられていますが、RAS 遺伝子変異を有する大腸がんでは抗 EGFR 薬の奏効を期待できないことから、抗 EGFR 抗体薬の効果予測のため治療開始前の RAS 遺伝子検査は必須のものとされてきました。さらに、RAS 遺伝子変異陰性であっても、BRAF 遺伝子変異を有する例ではやはり抗 EGFR 抗体薬無効であることが明らかになっています。BRAF 遺伝子変異は大腸がんの 5~6%程度に認められ、そのほとんどが exon15 領域 codon600 のバリンがグルタミン酸に置換した V600E 変異です。ここで一般に RAS 遺伝子変異と BRAF 遺伝子変異は相互排他的であり、両者の変異が同時に検出されることはありません。

近年、BRAF 変異を伴う大腸がん症例に対し、FOLFOXIRI(5-FU/ロイコボリン、イリノテカン、オキサリプラチニ)に抗 VEGF 抗体薬(ベバシズマブ)を併用する治療レジメンが有効であることが明らかになっており、RAS 遺伝子検査と BRAF 遺伝子検査の同時実施は、切除不能進行再発大腸がんにおけるより的確な治療方針の選択に重要といえるでしょう。

本検査は、KRAS 遺伝子および NRAS 遺伝子の codon12、13、59、61、117、146 における各 24 種の変異に、BRAF V600E 変異を加えた計 49 種の遺伝子変異の有無を同時に判定します。

### ■検査要項

項目コード	1251
検査項目名	RAS-BRAF 遺伝子変異解析 *1
検体量/保存方法	未染スライド 5 枚(5~10 μm 厚) *2,3,4 / 室温 [容器形態:30] または パラフィン切片 5 枚(5~10 μm 厚) *2,3,4 / 室温 [容器形態:Y9]
検査方法	PCR-rSSO 法
基準値	変異陰性
所要日数	5~9 日
検査実施料	4,000 点 *5,6 (D004-2「1」悪性腫瘍組織検査(注イ)包括 2 項目)
判断料	34 点(尿・糞便等検査判断料)
備考	* 1:ご依頼に際しては、「遺伝子検査依頼書」をご利用下さい。 * 2:HE 染色を行い腫瘍細胞が含まれていることが確認できた切片との連続切片(未染スライド)をご提出下さい。 * 3:腫瘍細胞の比率が少ない場合、より多い検体を選びご提出下さい。 * 4:長期間ホルマリン固定した組織や、ホルマリン固定前に室温放置が長い検体は、DNA の断片化が著しく、解析不能となる場合があります。 * 5:切除不能な進行・再発の大腸癌患者における治療方針の決定として、4,000 点を算定出来ます(RAS 遺伝子検査、BRAF 遺伝子検査の 2 項目包括点数として)。 * 6:早期大腸癌におけるリンチ症候群の除外を目的に本検査を実施した場合は、BRAF 遺伝子検査として 2,100 点のみ算定できます。RAS 遺伝子検査の所定点数を併せて算定することはできません。また、マイクロサテライト不安定性検査を実施した年月日を、診療報酬明細書の摘要欄に記載下さい。
検査委託先	LSI メディエンス (→1)

### ■参考文献

日本臨床腫瘍学会:大腸癌診療における遺伝子関連検査のガイドライン:第 3 版, 2016.

Kajiwara, K et al.: Ann Oncol 28(suppl.10): 93, 2017.