

資 料

平成30・31年より適用の 新規保険収載検査項目の解説

[Rinsho Byori 67 : 187~190, 2019]

平成30年8月より保険適用

D004-2 悪性腫瘍組織検査

1. 悪性腫瘍遺伝子検査

区分 E3(改良項目) BRAF 遺伝子検査、

区分 E1(既存) RAS 遺伝子検査

【保険点数】

BRAF 遺伝子検査 : 2,100点、

RAS 遺伝子検査 : 2,500点

患者から1回に採取した組織等を用いて同一がん種に対して悪性腫瘍遺伝子検査を実施した場合は、所定点数にかかわらず、検査の項目数に応じて次に掲げる点数により算定する(2項目 : 4,000点)。

【製品名(製造販売元)】

MEBGEN RASKET™-B キット(株式会社 医学生物学研究所)

【主な対象】

- ・ 治療切除不能な進行・再発の大腸癌患者
- ・ リンチ症候群が疑われる大腸癌患者

【主な測定目的】

BRAF 遺伝子検査

癌組織から抽出したゲノム DNA 中の BRAF 遺伝子変異(V600E)の検出(切除不能な進行・再発の結腸・直腸癌における治療選択の補助)(大腸癌におけるリンチ症候群の診断の補助)。

RAS 遺伝子検査

癌組織から抽出したゲノム DNA 中の RAS(KRAS 及び NRAS) 遺伝子変異の検出(セツキシマブ(遺伝子組換え)及びパニツムマブ(遺伝子組換え)の結腸・直腸癌患者への適応を判定するための補助に用いる)。

【測定方法】

PCR-reverse sequence specific oligonucleotide(PCR-rSSO)法

【検 体】

FFPE 組織または新鮮凍結組織から抽出した DNA

【有用性】

切除不能な進行・再発の結腸・直腸癌の化学療法開始前に RAS 及び BRAF 遺伝子変異(V600E)を確認し、RAS 遺伝子変異の有無に応じて、セツキシマブ(遺伝子組換え)及びパニツムマブ(遺伝子組換え)の適応を判断し、BRAF 遺伝子変異(V600E)の有無に応じて FOLFOXIRI+ベバシズマブ療法の選択を行うことは、臨床的有用性が高いと考えられる。

また、主にミスマッチ修復(MMR)遺伝子の生殖細胞系列変異を原因とする常染色体優性遺伝性疾患であるリンチ症候群は、患者及び家系内に大腸癌、子宮内膜癌をはじめ、さまざまな悪性腫瘍が若年発症することから、その診断は臨床的に重要であると考えられる。

「遺伝性大腸癌診療ガイドライン」や「大腸癌診療における遺伝子関連検査のガイダンス」では、リンチ症候群が疑われる大腸癌の診断の手順において、マイクロサテライト不安定性(MSI)検査により高頻度 MSI(MSI-H)又は免疫染色で MMR タンパク質の消失が認められた症例に対して、腫瘍組織の BRAF 遺伝子変異(V600E)検査を実施することが記載されている。リンチ症候群の大部分の大腸癌では MSI-H を示しても、BRAF 遺伝子変異(V600E)はほとんど認められないことが報告されている。そのため、MSI 検査にて MSI-H が認められた場合に、BRAF 遺伝子変異(V600E)検査を実施し、変異陽性であればリンチ症候群がほぼ否定できるため、確定診断に進まなくてよい患者を選択することが可能となる。

本品は生体由来組織中の RAS 遺伝子エクソン 2(コドン 12、13)、エクソン 3(コドン 59、61)、エクソン 4(コドン 117、146)変異及び、BRAF 遺伝子変異(V600E)を簡便に検出する試薬である。切除不能な進行・再発の結腸・直腸癌の化学療法開始前に RAS 及び BRAF 遺伝子変異を確認し、各遺伝子変異の有無に応じて治療法を層別化する検査方法として

—臨床病理—

有用である。なお、BRAF 遺伝子変異 (V600E) を検出することは、大腸癌におけるリンチ症候群の診断の補助としても有用である。

【留意事項】

早期大腸癌におけるリンチ症候群の除外を目的として実施した場合にあっては、*K-ras* 遺伝子検査又は RAS 遺伝子検査を併せて算定できないこととし、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すること。また、PCR-rSSO 法を用いて BRAF 遺伝子検査を実施した場合は、「ハ」の *K-ras* 遺伝子検査の所定点数を算定する。

【製品関連 URL】

<http://ivd.mbl.co.jp/search/detail/GS-D0471.html>

【参考資料】

- ・ Taniguchi H, et al. Clinical Validation of Newly Developed Multiplex Kit Using Luminex xMAP Technology for Detecting Simultaneous RAS and BRAF Mutations in Colorectal Cancer: Results of the RASKET-B Study. *Neoplasia*. 2018; 20(12): 1219-26. doi: 10.1016/j.neo.2018.10.004.
- ・「大腸がん診療における遺伝子関連検査のガイドダンス(第3版、2016年11月)」。日本臨床腫瘍学会。
- ・「遺伝性大腸癌診療ガイドライン 2016年版」。大腸癌研究会。
- ・「大腸癌治療ガイドライン 医師用 2019年版」。大腸癌研究会。

(文責：株式会社医学生物学研究所
監修：日本臨床検査医学会臨床検査点数委員会)