

EGFR遺伝子解析

検査内容

悪性腫瘍組織検査として、exon 18、19、20、21の遺伝子変異を解析します。

EGFR遺伝子変異は肺腺癌特異的に認められる EGFR-TKI の効果予測因子であるので、薬物治療を考慮している腺癌患者が最もよい適応である。

腺扁平上皮癌、大細胞癌、小細胞癌等でも、標本の一部に腺癌がある場合があるので、腺癌成分のある肺癌は検査の適応である。PNA LNA PCR-Clamp法にて検査を行う。

しかし、EGFR-TKIの治療効果は恒久的なものではなく、EGFR遺伝子の二次変異などにより、高頻度に再燃するとされている。

第3世代のEGFR-TKI(オシメルチニブ)は、耐性変異であるT790Mを有する症例に対して有効性を示すので、治療対象特定のため、リアルタイムPCR法で検査を行う。

※LSIメディアエンス ホームページより

PNA LNA PCR-Clamp法 → 2100点

リアルタイムPCR法 → 2500点

提出方法

10%~20%ホルマリン水溶液固定組織(6から48時間以内を推奨し病理診断後の検査とさせていただきます。)

病理組織診断済みのパラフィンブロックでの提出

未染色標本での提出

遺伝子解析用 ノンコーティングのスライドにて5~10 μ mの厚さで5枚以上作製して下さい。

腫瘍確認用 2~3 μ mの厚さで2枚提出して下さい。(HE染色を行います。)

※ホルマリン過固定により、遺伝子増幅が検出されない場合がございます。過固定が考えられる手術材料であれば、生検組織での提出が推奨されます。

判定内容

すべての変異がEGFR-TKIの効果を予測するものではない。

- 感受性をあげる遺伝子変異(もっとも良い適応)

エクソン19 欠失変異、L858R

- 感受性をあげるが上記よりはやや奏効率は劣ると考えられるもの

G719X、エクソン19 挿入変異、A763_Y764insFQEA、L861Q

- 薬剤抵抗性をもたらす変異

エクソン20 挿入変異、D761Y、L747S(L747S変異ではゲフィチニブ耐性、エルロチニブ感受性と報告されている)

- 意義不明の変異 多数あるがまれ

※「肺癌患者におけるEGFR遺伝子変異検査の手引き」参照