

資 料

平成 30 年 12 月より適用の
新規保険収載検査項目の解説

[Rinsho Byori 66 : 1357~1358, 2018]

平成 30 年 12 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****チ マイクロサテライト不安定性検査****区分 E3(改良項目)****【保険点数】**

2,100 点

【製品名(製造販売元)】

MSI 検査キット (FALCO) (株式会社ファルコバイオシステムズ)

【主な対象】

家族性非ポリポーシス大腸癌又は標準治療の終了後に局所進行又は転移が認められた固形癌の患者。

【主な使用目的】

癌組織から抽出したゲノム DNA 中の高頻度マイクロサテライト不安定性 (MSI-High) の検出 (ベムプロリズマブ (キイトルーダ®) の局所進行性又は転移性の癌患者への適用を判定するための補助に用いる)。

【測定方法】

マルチプレックス PCR-フラグメント解析法

【検 体】

腫瘍組織

【説 明】

本検査は、局所進行性又は転移性の MSI-High 癌に対するヒト化抗 PD-1 モノクローナル抗体 ベムプロリズマブ (キイトルーダ®) の適用を判定するためのコンパニオン診断薬である。マイクロサテライト不安定性 (MSI) とは、DNA の複製の際に生じる塩基配列の間違いを修復する機能低下により、マイクロサテライト反復配列が腫瘍組織において非腫瘍 (正常) 組織と異なる反復回数を示す現象である。本検査は、遺伝子多型の影響を受けにくい 1 塩基繰り返しの 5 マーカー (プロメガパネル) を 1 本のチューブで PCR 増幅を行い、腫瘍組織のマイクロサテラ

イト不安定性を検出するマルチプレックス PCR-フラグメント解析法により、多くの組織で腫瘍組織のみでの MSI-High 検出を可能とした。本検査が採用したプロメガパネルの 1 塩基繰り返しマーカーは、正常組織の泳動波形ピークが各マーカーで平均値±3 塩基の QMVR 幅に収まることから、QMVR 幅を基準にして各マーカーでのマイクロサテライト不安定性 (MSI+) の状態を識別する。MSI+ を示すマーカーの数が 2 マーカー以上あれば MSI-High と判定する。

(文責・監修：日本臨床検査医学会)

臨床検査点数委員会)

D006-2 造血管腫瘍遺伝子検査 区分 E3(新項目)**FLT 遺伝子検査****【保険点数】**

4,200 点

【製品名(製造販売元)】

リユーコストラット CDx FLT 変異検査 (LabPMM 合同会社)

【主な対象】

初回治療後に再発又は難治性の急性骨髄性白血病患者 (急性前骨髄性白血病を除く)

【主な使用目的】

ギルテリチニブフマル酸塩 (ゾスパタ錠®) 適用の補助診断として、骨髄液または末梢血に含まれる単核球から抽出した DNA 内の FMS 様チロシンキナーゼ 3 (FLT3) 遺伝子の縦列重複 (internal tandem duplications: ITD) 変異またはチロシンキナーゼ領域 (tyrosine kinase domain: TKD) 変異を判定する。

【測定方法】

PCR 法及びキャピラリー電気泳動法

【検 体】

骨髄液または末梢血

【説明】

本検査は、*FLT3* を介したシグナル伝達を阻害する抗がん剤であるギルテリチニブフマル酸塩の適用を判定するためのコンパニオン診断薬である。

FLT3-ITD 変異は、細胞膜近傍領域に対応するプライマーを使用して PCR 法で増幅し、キャピラリー電気泳動法にて核増幅産物のフラグメントサイズのシグナルを測定する。*FLT3*-ITD 変異は、D835 変異及び 1836 変異を検出する。TDK 領域の両端に対応するプライマーを使用して PCR 法で増幅し、続いてこの増幅産物を *EcoRV* で制限消化する。その後、キャピラリー電気泳動法にて各増幅・消化産物のフラグメントサイズのシグナルを測定する。本検査の解析は専用のソフトウェアを用い、変異型：野生型シグナル比を算出し、臨床的カットオフ値 0.05 以上を変異状態が「陽性」と評価する。ITD または TKF 変異のいずれかが「陽性」になった場合、総合

判定「陽性」となる。

本検査はギルテリチニブフマル酸塩の第Ⅲ相試験（急性骨髄性白血病の一次治療に対して難治性、又は再発がみられた *FLT3* 変異陽性を示す急性骨髄性白血病患者におけるギルテリチニブフマル酸塩の安全性と有効性を救済化学療法に対して比較する、非盲検、多施設共同無作為化第Ⅲ相試験）の結果に基づき評価されている。また、臨床試験における本検査と MiSeq 次世代シーケンシングプラットフォーム（イルミナ社）との一致率は、陽性一致率 100.0%、陰性一致率 192.0%、判定一致率 197.4%と良好であった。

（文責・監修：日本臨床検査医学会
臨床検査点数委員会）