

2019年7月12日

サーモフィッシャーサイエンティフィック
ライフテクノロジーズジャパン株式会社
遺伝子解析ソリューション事業部長 千葉明広



オンコマイン Dx Target Test マルチ CDx システムの
まれな EGFR 遺伝子変異 (uncommon mutation) に関する取扱いについて

オンコマイン Dx Target Test マルチ CDx システム (以下「本品」) は、非小細胞肺癌の治療薬の適応判定の補助を目的として、EGFR (Exon19 deletions, L858R) 遺伝子変異、ALK 融合遺伝子、ROS1 融合遺伝子、BRAF V600E 遺伝子変異の検出システムとして薬事承認されております。

一方、本品は、EGFR 遺伝子については EGFR (Exon19 deletions, L858R) 遺伝子変異以外の「まれな EGFR 遺伝子変異 (uncommon mutation) : EGFR 遺伝子のエクソン 18-21 の遺伝子変異 (Exon19 deletions, L858R を除く)」 も検出可能です。今般、本品による「まれな EGFR 遺伝子変異 (uncommon mutation)」の検出結果の取扱いについて、下記の理由により、本品の EGFR 遺伝子測定対象変異一覧 (添付) に記載の変異については、各所との相談により該当薬剤の適応判定に際して使用可能との見解に達しました。

判断理由:

- ◇ 「肺癌診療ガイドライン 2018 年版 / II. 非小細胞肺癌 (NSCLC) / 7. IV 期非小細胞肺癌」において、「まれな EGFR 遺伝子変異 (uncommon mutation)」についても EGFR-TKI による治療が提案されていること。
- ◇ 本品の EGFR 遺伝子測定対象変異に含まれる「まれな EGFR 遺伝子変異 (uncommon mutation)」の検出に関する分析性能については、弊社により以下が確認されており、本品による本遺伝子変異の検出は可能と判断できること。
 - 1) 真度試験における代表的な遺伝子変異に関する陽性一致率、及びすべての陰性一致率
 - 2) 遺伝子変異陽性を含む人工構築物を用いて、それらが検出可能であること
 - 3) 検出限界試験において、臨床検体を使用した代表的な遺伝子変異の検出が可能であること

なお、本品において薬事承認されていない遺伝子変異等の結果については、原則、返却しておらず、研究目的として医師の要望があった場合に限り、参考情報として返却しております。そのため、本品による「まれな EGFR 遺伝子変異 (uncommon mutation)」の検出結果については、承認事項一部変更承認がなされレポートプログラムが更新されるまでの間は、暫定的に、EGFR 遺伝子変異に関する報告ページの情報をご確認頂きますようお願い致します。

本品における該当薬剤の最終的な適応判定につきましては、「肺癌診療ガイドライン 2018 年版 / II. 非小細胞肺癌 (NSCLC) / 7. IV 期非小細胞肺癌」の解説を熟慮いただいたうえで、臨床症状や他の検査結果を含めて総合的に判断頂くよう、あわせてお願い致します。

添付資料: 本品の EGFR 遺伝子測定対象変異一覧

本品の EGFR 遺伝子測定対象変異一覧：

エクソン	変異 ID	アミノ酸変化	COSMIC ID
18	c.2125G>A	E709K	12988
18	c.2126A>C	E709A	13427
18	c.2126A>G	E709G	13009
18	c.2126A>T	E709V	12371
18	c.2155G>A	G719S	6252
18	c.2155G>T	G719C	6253
18	c.2156G>C	G719A	6239
18	c.2156G>A	G719D	18425
19	c.2233_2247del15	K745_E749de	26038
19	c.2234_2248del15	K745_A750delinsT	1190791
19	c.2235_2246del10	E746_E749del	28517
19	c.2235_2249del15	E746_A750del	6223
19	c.2235_2252>AAT	E746_T751>I	13551
19	c.2236_2250del15	E746_A750del	6225
19	c.2236_2253del18	E746_T751del	12728
19	c.2237_2251del15	E746_T751>A	12678
19	c.2237_2253>TTGCT	E746_T751>VA	12416
19	c.2237_2255>T	E746_S752>V	12384
19	c.2238_2248>GC	L747_A750>P	12422
19	c.2238_2252>GCA	L747_T751>Q	12419
19	c.2238_2255del18	E746_S752>D	6220
19	c.2239_2247del9	L747_E749del	6218
19	c.2239_2248TTAAGAGAAG>C	L747_A750>P	12382
19	c.2239_2251>C	L747_T751>P	12383
19	c.2239_2256del18	L747_S752del	6255
19	c.2239_2258>CA	L747_P753>Q	12387
19	c.2240_2251del12	L747_T751>S	6210
19	c.2240_2254del15	L747_T751del	12369
19	c.2240_2257del18	L747_P753>S	12370
20	c.2303G>T	S768I	6241
21	c.2573T>G	L858R	6224
21	c.2582T>A	L861Q	6213
21	c.2582T>G	L861R	12374

※うち、薬事承認されている遺伝子変異は灰色セルのみ。

問合せ先：

サーモフィッシャーサイエンティフィック
 ライフテクノロジーズジャパン株式会社
 東京都港区芝浦4丁目2番8号住友不動産三田ツインビル東館
 テクニカルサポート 電話番号 0120-477-392
 メールアドレス jpotech@thermofisher.com

以上