

ダブルフェニブ BRAF 遺伝子変異解析		P000026		
		担当部署		
ダブルフェニブ BRAF		病理		
<b>検査オーダー</b>				
患者同意に関する要求事項		該当なし		
オーダーリング手順	1	サイボウズ→ファイル管理→54. 病理診断科→遺伝子解析依頼申請書→		
	2			
	3			
	4			
	5			
検査に影響する臨床情報		1) 10%中性緩衝ホルマリンの固定時間が6時間未満 48時間以上 2) 未染スライドで6週間以上放置されていたもの 3) コーティング加工がされていないスライドガラス		
検査受付時間		8:15~16:00		
<b>検体採取・搬送・保存</b>				
患者の事前準備事項		手術、及び内視鏡、穿刺等の侵襲的検体採取では様々な準備が必要となるため、各々の担当医師、担当看護師等の指示に従う。		
検体採取の特別なタイミング		ダブルフェニブおよびトラメチニブによる治療前		
検体の種類	採取管名	内容物	採取量	単位
1 未染スライドガラス	容器番号 30 遺伝子検査用標本スライド容器	無	5	枚
2 パラフィン切片	容器番号 27 滅菌スピッツ管	無	1	本
3				
4				
5				
6				
7				
8				
検体搬送条件		室温		
検体受入不可基準		オーダーがない		
保管検体の保存期間		パラフィンプロック：半永久 *保管検体から再検査をオーダーする場合は要連絡		

## 検査結果・報告

検査室の所在地	病院棟 3 階 病理診断科					
測定時間	4～10 日					
生物学的基準範囲	検出せず					
臨床判断値	BRAF V600E および V600K の変異を検出します。					
基準値					単位	該当なし
共通低値	共通高値	男性低値	男性高値	女性低値	女性高値	
該当なし	該当なし	該当なし	該当なし	該当なし	該当なし	
パニック値	高値	該当なし				
	低値	該当なし				
生理的変動要因	該当なし					
臨床的意義	<p><b>BRAF</b> は細胞増殖のシグナル伝達において重要な働きをするキナーゼタンパク質で、日本国内の悪性黒色腫患者の 20～30% に <b>BRAF V600</b> 遺伝子変異がおきていると推定されています。<b>BRAF V600</b> 遺伝子に変異が生じると、活性化された <b>BRAF</b> タンパクが <b>MEK</b> タンパクを過剰に活性化することによりシグナルを伝達し、がん細胞の増殖や転移が促進されます。<b>BRAF</b> 阻害剤である「ダブラフェニブ」は ATP 結合部位に競合的に結合することで、<b>BRAF</b> キナーゼ活性を阻害します。一方、アロステリック <b>MEK</b> 阻害剤である「トラメチニブ」は <b>BRAF</b> による <b>MEK1/MEK2</b> の活性化とそのキナーゼ活性双方を選択的に阻害しがん細胞を抑制します。この 2 剤を併用することで、<b>BRAF</b> キナーゼ活性と <b>MEK1/MEK2</b> の活性を同時に阻害することができ、より強い抗腫瘍効果を発揮することが期待されています。ダブラフェニブおよびトラメチニブによる治療を行う場合、<b>BRAF</b> 遺伝子の変異症例にのみ有効となるため、治療開始前に変異の有無を確認する必要があります。</p>					