

Article

Detection of Overlooked Rare EGFR Mutations in Non-small Cell Lung Cancer Using Multigene Testing.

Shiraishi N, Takahama T, Sakai K, et al. Thoracic Cancer. 2025 Feb;16(3):e70007.

はじめに：ドライバー遺伝子変異は分子標的治療に大きく関わるため、もれなく拾い上げることが必要であるが、まれな変異パターンの場合見逃すことがある。著者らは日本でよく使われている Oncomine Dx Target Test Multi CDx System (ODxTT)がdruggableなEGFR遺伝子変異をどの程度見逃しているか検討した。418例の非小細胞肺癌に対し自施設にてODxTTがまず施行されていた。その背景をTable 1に示す。267例が腺癌であり、それらの遺伝子変異の有無をFigure 1に示す。さらに同定されたEGFR遺伝子変異の詳細をTable 2にしめす。ODxTTでは82例 (31.1%)において遺伝子変異が同定されなかった。その82例のBAM (binary alignment map) fileを用いてEGFR exon18-21の遺伝子変異を再調査した。結果として10例で遺伝子変異がみつかった。Exon19での変異が6例、18での変異が4例、その内訳をTable 3に示す。Clinvarでは4例がPathogenic, 3例がdrug response, 3例がno registrationであった。それらの遺伝子異常を他の検査で再検したところ、シングルEGFR検査のCobasでは3例、肺癌コンパクトパネルでは6例できたが、Amoyでは1例も同例出来なかった。5例に対し、EGFRチロシンキナーゼ阻害薬が導入され、3例はPR, 1例はSD, 1例はPDであった。

まとめ：ODxTTにおいてカバーしていないEGFR遺伝子変異がある程度認められた(12.2%)。ゆえに著者らはCGP検査が早く導入されるべきだと述べている。