

BRAF V600 変異解析				P000018	
				担当部署	
BRAF				病理	
検査オーダー					
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→電子カルテ→指示①→検査→18.病理外注→項目選択→オーダーラベルを病理まで			
	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 12 時間未満 72 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			
検体採取・搬送・保存					
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		ベムラフェニブによる治療前			
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	Z10 オブジェクトケース	無	5～10	枚
2					
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		パラフィンブロック：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		該当なし			
臨床判断値		変異ありもしくは変異なし			
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		BRAF V 6 0 0 E は色素性母斑においても見られることから、この変異は悪性黒色腫において早期に起こる遺伝子変異であると考えられる 4 1) 。 また、ヒト不死化メラノサイトをを用いた研究においても、BRAF V 6 0 0 E のみでは腫瘍の形成が見られないことから、BRAF V 6 0 0 E 単独変異では悪性黒色腫が発生しないのではないかと考えられる 2 6) 。 BRAF V 6 0 0 E のシグナル伝達の重要性は、その阻害剤であるベムラフェニブ (vemurafenib) がアメリカ食品医薬品局 (FDA) による承認を受け、悪性黒色腫患者に投与され始めていることから容易に想像できる 4 2, 4 3) 。 特にこの BRAF V 6 0 0 E 阻害剤は、これまでの化学療法ではほとんど効果が見られなかった悪性黒色腫において、初めて効果が 見られた阻害剤である。悪性黒色腫におけるシグナル伝達〔生化学 第 8 5 巻 第 6 号, pp. 4 6 9 — 4 7 4, 2 0 1 3〕 4			