结直肠癌NCCN指南相关基因

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 检测基因 | 检测意义 | 检测结果 |
| KRAS | 所有转移性结直肠癌患者应单独或作为下一代测序（NGS）panel的一部分，对肿瘤组织进行RAS（KRAS和NRAS）和BRAF突变的基因分型。具有任何已知KRAS突变（第2、3、4外显子）或NRAS突变（第2、3、4外显子）的患者不应接受西妥昔单抗或Panitumumab[帕尼单抗]治疗。BRAF V600E突变使得对Panitumumab[帕尼单抗]或西妥昔单抗的反应极不可能发生。可以对原发性结直肠癌和/或转移灶进行检测，因为文献表明两种标本的KRAS，NRAS和BRAF突变结果相似。 | {%p if nccn.KRAS.f %}  {{ nccn.KRAS.r }}  {%p else %}  {{ nccn.KRAS.r }}  {%p endif %} |
| NRAS | {%p if nccn.NRAS.f %}  {{ nccn.NRAS.r }}  {%p else %}  {{ nccn.NRAS.r }}  {%p endif %} |
| BRAF | 在MLH1蛋白缺失并存在BRAF V600E突变将在绝大多数情况下排除Lynch综合征的诊断，但是，上述分子特征中约有1％是Lynch综合征。 | {%p if nccn.BRAF.f %}  {{ nccn.BRAF.r }}  {%p else %}  {{ nccn.BRAF.r }}  {%p endif %} |
| ERBB2 | HER2在CRC中很少扩增/过表达（总体约占3％），但在RAS/BRAF野生型肿瘤中比例更高（据报道为5％–14％）。已有针对HER2的特定分子诊断方法，并且建议将HER2靶向疗法作为具有HER2扩增的肿瘤患者的后续治疗选择。为此，指南建议对mCRC患者进行HER2扩增测试。如果已知肿瘤具有KRAS / NRAS或BRAF突变，则不需要HER2检测。由于针对HER2的疗法仍在研究中，因此鼓励参加临床试验。证据不支持HER2过表达的预后作用。除了其作为HER2靶向治疗的预测标志物的作用外，初步结果表明HER2扩增/过表达可能是对靶向EGFR的单克隆抗体的耐药性的预测。 | {%p if nccn.ERBB2.f %}  {{ nccn.ERBB2.r }}  {%p else %}  {{ nccn.ERBB2.r }}  {%p endif %} |
| NTRK1 | NTRK1 编码原肌球蛋白受体激酶（TRK）蛋白。 NTRK基因融合导致TRK融合蛋白的过表达，从而导致组成性的下游信号传导。最近的研究估计，约0.2％至1％的CRC携带NTRK基因融合。对2314份CRC标本的研究发现，其中0.35％进行NTRK融合，并发现NTRK融合仅限于KRAS，NRAS和BRAF的野生型疾病。此外，大多数带有NTRK融合蛋白的CRC也是MMR缺陷的。对于NTRK基因融合阳性的mCRC患者，应选择TRK抑制剂治疗。 | {%p if nccn.NTRK1.f %}  {{ nccn.NTRK1.r }}  {%p else %}  {{ nccn.NTRK1.r }}  {%p endif %} |
| NTRK2 | NTRK2 编码原肌球蛋白受体激酶（TRK）蛋白。 NTRK基因融合导致TRK融合蛋白的过表达，从而导致组成性的下游信号传导。最近的研究估计，约0.2％至1％的CRC携带NTRK基因融合。对2314份CRC标本的研究发现，其中0.35％进行NTRK融合，并发现NTRK融合仅限于KRAS，NRAS和BRAF的野生型疾病。此外，大多数带有NTRK融合蛋白的CRC也是MMR缺陷的。对于NTRK基因融合阳性的mCRC患者，应选择TRK抑制剂治疗。 | {%p if nccn.NTRK2.f %}  {{ nccn.NTRK2.r }}  {%p else %}  {{ nccn.NTRK2.r }}  {%p endif %} |
| NTRK3 | NTRK3 编码原肌球蛋白受体激酶（TRK）蛋白。 NTRK基因融合导致TRK融合蛋白的过表达，从而导致组成性的下游信号传导。最近的研究估计，约0.2％至1％的CRC携带NTRK基因融合。对2314份CRC标本的研究发现，其中0.35％进行NTRK融合，并发现NTRK融合仅限于KRAS，NRAS和BRAF的野生型疾病。此外，大多数带有NTRK融合蛋白的CRC也是MMR缺陷的。对于NTRK基因融合阳性的mCRC患者，应选择TRK抑制剂治疗。 | {%p if nccn.NTRK3.f %}  {{ nccn.NTRK3.r }}  {%p else %}  {{ nccn.NTRK3.r }}  {%p endif %} |

NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®) Hepatobiliary Cancers Version 3.2019