食管胃癌/胃肠道间质瘤NCCN指南相关基因

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 检测基因 | 检测意义 | 检测结果 |
| ERBB2 | 建议在诊断时对所有确诊或怀疑有转移性疾病的胃腺癌患者进行HER2过表达或扩增的检测。考虑进行曲妥珠单抗治疗的不可手术的局部晚期或转移性食管癌/EGJ患者应进行HER2过表达或扩增的检测。 | {%p if nccn.ERBB2.f %}  {{ nccn.ERBB2.r }}  {{%p else %}}  {{ nccn.ERBB2.r }}  {{%p endif %}} |
| KIT | 大约80％的GIST在KIT基因中有突变；另有5％–10％的GIST在PDGFRA基因中有突变。KIT和PDGFRA突变的存在和类型与预后没有密切关系。大约10％–15％的GIST在KIT或PDGFRA中没有突变，这些GIST中的绝大多数具有琥珀酸脱氢酶复合物（SDH）的功能失活，这可以通过在IHC检测SDHB的缺乏。SDH复合物的失活可能是由于突变或表观遗传沉默所致。少数保留SDH表达的GIST具有NF1失活突变或BRAF中的活化突变。在晚期GIST的患者中，KIT外显子11突变时，大约90％的患者会从伊马替尼中获益；KIT外显子9突变时，约有50％的患者会从伊马替尼中受益，并且使用800毫克伊马替尼而不是标准400毫克剂量可以改善反应的可能性。PDGFRA基因中的大多数突变与对伊马替尼的反应有关，但D842V例外。在没有KIT和PDGFRA突变的情况下，只有部分GIST晚期患者可以从伊马替尼中获益，尽管已知SDH缺乏或具有替代性驱动因素的肿瘤（例如NF1，BRAF）不太可能受益。具有耐药性的转移性疾病通常是KIT或PDGFRA中继发的伊马替尼耐药性突变的结果。舒尼替尼治疗适用于伊马替尼耐药或伊马替尼不耐受的患者。瑞戈非尼适用于伊马替尼和舒尼替尼使用后疾病进展患者。 | {%p if nccn.KIT.f %}  {{ nccn.KIT.r }}  {{%p else %}}  {{ nccn.KIT.r }}  {{%p endif %}} |
| PDGFRA | {%p if nccn.PDGFRA.f %}  {{ nccn.PDGFRA.r }}  {{%p else %}}  {{ nccn.PDGFRA.r }}  {{%p endif %}} |
| BRAF | BRAF激活突变的晚期GIST患者不太可能从伊马替尼治疗中获益。 | {%p if nccn.BRAF.f %}  {{ nccn.BRAF.r }}  {{%p else %}}  {{ nccn.BRAF.r }}  {{%p endif %}} |

NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®) Gastric Cancer Version 3.2019  
NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®) Esophageal and Esophagogastric Junction Cancers Version 3.2019  
NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®) Soft Tissue Sarcoma Version 4.2019