

# 结直肠癌基因检测

## 56 基因

### ■ 项目简介

结直肠癌（CRC）是一种由结肠或直肠不受控制的异常细胞分裂导致的恶性肿瘤，发病率逐年上升，每年全球约有 120 万名患者被确诊为 CRC，我国某些地区的发病率已达到万分之三，通常男性 CRC 的发病率略高于女性。由于导致 CRC 的因素复杂和致病机制多样性，患者个体病理表现、治疗效果及预后差异极大。开展多基因检测可有助于针对患者个体选择多种治疗方案联合应用，以提高治疗效果。

NCCN 指南推荐，转移性 CRC 患者同时检测 RAS 和 BRAF，早期建立 RAS 状态有益于治疗连续性。如 RAS 存在突变，不应接收含西妥昔单抗和帕尼单抗的治疗，需考虑其他治疗方式。PIK3CA 基因的突变状态与临床用药及预后相关。IV 期 CRC 要进行 BRAF 检测，BRAF 突变伴有特别高危的临床病理特征，与近端肿瘤、T4 肿瘤和分化差之间存在一定的关联。

《中国结直肠癌诊疗规范》指出，在 CRC 治疗前必须明确 RAS 基因状态，并且在确定为复发或转移性 CRC 时，推荐进行 KRAS、NRAS、BRAF 基因的检测。西妥昔单抗、帕尼单抗等 EGFR 单抗类药物的使用，与 RAS 及 RAF 等基因状态密切相关，其基因检测对 CRC 的指导用药非常关键。

### ■ 基因列表

靶向药物相关基因	KRAS、NRAS、BRAF、EGFR、ERBB2 (HER2)、HRAS、KIT、MET、PIK3CA、KDR(VEGFR2)、RET、VEGFA
化疗相关基因	BRCA1、BRCA2、TP53、DPYD、UGT1A1、CYP2D6、CYP2C19、ERCC1、ERCC2、GSTP1、MTHFR、TOP1、TYMS、XRCC1
遗传风险相关基因	ATM、PMS1、APC、BMPR1A、MLH1、MSH2、MSH6、MUTYH、PMS2
其他高频突变基因	AKT1、CDH1、PDGFRA、PTCH1、SDHB、SDHC、SDHD、BLM、CHEK2、EPCAM、GALNT12、GREM1、POLD1、POLE、PTEN、STK11、CYP2D6、ARID1A、MLH1、RB1、RNF43

### ■ 检测意义

1. 全覆盖 RAS/RAF 和通路上下游基因外显子，揭示靶向药物获益及耐药机制，帮助制定个体化治疗方案；
2. 同步检测微卫星区域和 MMR 相关基因，全面揭示微卫星状态，提示免疫治疗疗效；
3. 化疗药物的选择与优化，以降低毒副作用和提高疗效；
4. 检测遗传相关基因（林奇综合征等），提示家族遗传风险。

## ■ 适用人群

1. 需制定个体化治疗方案的肠癌患者；
2. 靶向治疗耐药肠癌患者；
3. 探寻免疫治疗机会的肠癌患者。

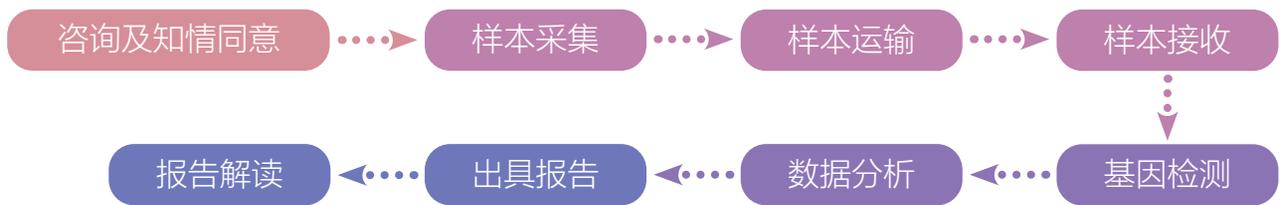
## ■ 样本要求

1. **新鲜组织样品**：穿刺或手术切除肿瘤组织（ $> 0.1 \text{ cm}^3$ ）置于有标签的冻存管内，加入 1ml 福尔马林固定液，常温（冷藏亦可）送检；
2. **石蜡包埋组织块或组织切片**：白片 10 张或蜡卷 10 个（组织面积  $> 0.25 \text{ cm}^2$ ），常温送检。
3. **血液样品**：静脉采血 10ml，游离 DNA（cfDNA）专用采血管，若室外温度在 4-26℃ 范围内，可常温送检。（夏季加冰袋）

## ■ 检测方法

探针捕获法建库，二代高通量测序结合生物信息学分析。

## ■ 服务流程



检测周期为 **6-10 天**