

2023年9月26日 担当 木村俊貴

High yield of pleural cell-free DNA for diagnosis of oncogenic mutations in lung adenocarcinoma

【Abstract】

Background: 胸水細胞診は進行肺腺癌患者の遺伝子変異を評価するために最近利用され始めているが、その診断率は依然として低い。

Reserch question: 悪性胸水を伴う肺腺癌患者の遺伝子変異を評価するために胸水中 cell-free DNA(cfDNA)は有用であるか？

Study design and methods : 2017年1月から2021年9月の間に研究に参加した悪性胸水を伴う肺腺癌患者のがん遺伝子変異を胸水細胞診や生検によって評価した。胸水、血漿のcfDNAの遺伝子変異はNGSを使用して解析した。

Results :

- ・ 42人の患者から54検体の胸水を収集した。
- ・ 胸水中 cfDNA, 胸水細胞診, 生検, 血漿中 cfDNA の遺伝子変異の診断率はそれぞれ49/54(90.7%), 16/33(48.5%), 22/25(88%), 24/32(75%)であった。
- ・ 胸水中 cfDNA と胸水細胞診の遺伝子変異の一致率は100%であったが、生検との一致率は89.4%であった。
- ・ 胸水中 cfDNA の平均濃度は血漿中 cfDNA と比べて有意に高かった (28444 copies/ml vs 2966.5 copies/ml)
- ・ 胸水の上清から cfDNA を計測するには、平均5mlで十分であった。

Interpretation:

NGSによる胸水中 cfDNA の遺伝子変異の診断率は、胸水細胞診、血漿中 cfDNA よりも優れており、生検に匹敵する可能性がある。胸水中 cfDNA は経時的に採取でき、臨床的ワークフローにも組み込むことが容易であるため、追加の生検の代替手段となりうるかもしれない。

【感想】 サンプル間で、NGSのプラットフォームに違いがあり、比較が難しいところもあるが、それを差し引いても高い感度の診断率を得られることに期待を感じた