

DCCG'S NATIONALE RETNINGSLINIER FOR DIAGNOSTIK OG BEHANDLING AF KOLOREKTAL CANCER		
Mutationsundersøgelser mhp. anti-EGFR behandling		
Forfattere: Louise Klarskov, Jan Lindebjerg, Lars Henrik Jensen	Gælder fra: 1. Juni 2016	Gælder til:

Rekommandationer

- K-RAS og N-RAS mutationsanalyse bør udføres inden behandling med antistoffer mod epidermal growth factor receptor (EGFR) A
- BRAF mutationsanalyse bør udføres samtidigt med RAS-analysen C

Mutationer i K-RAS (exons 2, 3 og 4) og N-RAS (exons 2, 3 og 4) generne er associeret med manglende respons på behandling med antistoffer rettet mod epidermal growth factor receptor (EGFR), som anvendes til behandling af patienter med metastaserende colorectal cancer (1(2b), 2(2a), 3(2b), 4(1b)).

Der er høj grad af konkordans mellem K-RAS mutationer i primær tumor og metastaser, og analysen kan således udføres på formalin fixeret og paraffin indstøbt væv fra enten primær tumor eller metastase (5(2a), 6(1b)).

Der er tvivlsom klinisk effekt af anti-EGFR behandling hos patienter med BRAF V600E mutation (4(1b)). Forekomst af BRAF mutation kan således indgå i vurderingen af, om der skal tilbydes anti-EGFR behandling, men er ikke en kontraindikation. BRAF mutation er en negativ prognostisk markør ved metastatisk colorectal cancer (7(2b)), ligesom den kan indgå i vurderingen af arvelighed (se retningslinie for dMMR). Samlet set har viden om BRAF derfor klinisk værdi for patienten.