2025 年 6 月 2 日
株式会社理研ジェネシス

DNA メチル化検出キット

「OncoGuide™ EpiLight™メチル化検出キット」の保険適用および発売に関するお知らせ

株式会社理研ジェネシス（本社：東京都品川区、代表取締役社長：大井 優子）は、体外診断用医薬品「OncoGuide™ EpiLight™メチル化検出キット」（以下、「本製品」）の 2025 年 6 月 1 日の保険適用を受けて、日本国内で本製品の発売を開始いたします。

本製品は、東北大学と共同開発した、がん組織の DNA メチル化※1 状態を検出することで、結腸・直腸癌における治療薬の選択の補助に用いることができる、リアルタイム PCR 法を原理とした世界で最初の体外診断用医薬品です。

検体から抽出した DNA をバイサルファイト変換処理※2 し、ゲノムワイドな DNA メチル化状態を反映する 16 領域の DNA メチル化状態を検出することで、高メチル化大腸癌（High methylated colorectal cancer；HMCC）または低メチル化大腸癌（Low methylated colorectal cancer；LMCC）を判定します。

現在、切除不能な進行再発結腸・直腸がんの 1 次治療選択に際し、*RAS* 遺伝子、*BRAF* 遺伝子及びマイクロサテライト不安定性（MSI/MMR）検査の実施が大腸がん治療ガイドラインで推奨されています。*RAS* 遺伝子変異は抗 EGFR 抗体薬に抵抗性を示すため、抗 EGFR 抗体薬は *RAS* 遺伝子に変異を認めない（野生型）患者さんに対して使用が推奨されています。

また近年では、原発巣占居部位を併せて考慮した薬物療法の選択が推奨されています。例えば、*RAS* 遺伝子野生型で原発巣占居部位が右側の場合、抗 EGFR 抗体薬以外の治療法の適用が推奨されています[参考文献 1]。

これまでの本製品に関連する臨床研究により、DNA メチル化状態によって抗 EGFR 抗体薬の治療効果予測バイオマーカーとしての臨床的有用性[参考文献 2-8]が評価され、このたび日本で保険適用となりました。

理研ジェネシスは、患者さんに有用となる検査法を一日も早くお届けすることで、精密医療の拡大を推進していきます。

【製品概要】

(1) 製品名	OncoGuide™ EpiLight™メチル化検出キット
(2) 一般的名称	DNA メチル化検出キット（87010000）
(3) 承認番号	30600EZX00019000
(4) 使用目的	がん組織から抽出した DNA をバイサルファイト変換処理した検体中のメチル化状態の検出（結腸・直腸癌における治療薬の選択の補助）
(5) 検査原理	リアルタイム PCR 法
(6) 検体材料	がん組織から抽出した DNA をバイサルファイト変換処理した検体
(7) 保険点数	2,500 点
(8) 包装	1 キット（24 テスト用）
(9) 製造販売業者	株式会社理研ジェネシス
(10) 設計開発/製造元	株式会社理研ジェネシス

【謝辞】
本製品の開発にあたり、多大なるご協力を賜りました患者さま、東北大学の皆様、臨床開発にご支援いただきました関係者の皆様に心より御礼申し上げます。

【注釈】

※1　DNA メチル化

DNA メチル化は、DNMTs（DNA methyltransferase）による、5'-シトシンへのメチル基の付加によって引き起こされる化学的修飾であり、CpG（CG ジヌクレオチド配列）領域に作用する。腫瘍組織における DNA メチル化は、主に遺伝子のプロモーター領域の CpG アイランドに生じ、転写を負に抑制することで遺伝子の発現を抑制させると考えられている。

※2　バイサルファイト変換処理

バイサルファイト（亜硫酸水素塩）処理により、DNA 中のメチル化されていないシトシンが脱アミノ化されてウラシルに変換されるのに対し、メチル化シトシンは変換されないため、本処理により、メチル化シトシンと非メチル化シトシンの区別が可能。目的の DNA 領域を PCR 法で増幅する際、ウラシルはチミンに、メチル化シトシンはシトシンとして増幅される。この過程により、1 塩基単位の分解能で DNA メチル化状態を解析することが可能となるため、病気の診断や治療法の開発、細胞生物学的研究において非常に重要なツールとなっている。

【参考文献】

1. 大腸癌治療ガイドライン医師用 2024 年度版 大腸癌研究会編
2. Ouchi K, et al. DNA methylation status as a biomarker of anti-epidermal growth factor receptor treatment for metastatic colorectal cancer. Cancer Sci; 106(12): 1722-9, 2015 PMID: 35612620
3. Okita A, et al. Consensus molecular subtypes classification of colorectal cancer as a predictive factor for chemotherapeutic efficacy against metastatic colorectal cancer. Oncotarget; 9(27)18698-18711, 2018 PMID: 29721154
4. Osumi H, et al. Effect of DNA methylation status on first-line anti-epidermal growth factor receptor treatment in patients with metastatic colorectal cancer. Int J Colorectal Dis; 37: 1439-1447 2022 PMID: 35612620
5. Ouchi K, et al. A modified MethyLight assay predicts the clinical outcomes of anti-epidermal growth factor receptor treatment in metastatic colorectal cancer. Cancer Sci. 113: 1057-1068. 2022 PMID: 34962023
6. Takahashi S, et al. Phase II study of biweekly cetuximab plus mFOLFOX6 or mFOLFIRI as second-line treatment for metastatic colorectal cancer and exploratory analysis of associations between DNA methylation status and the efficacy of the anti-EGFR antibody: T-CORE1201. J Gastrointest Oncol;14(2):676-691. 2023 PMID: 37201044
7. Ouchi K, et al. Genome-wide DNA methylation status is a predictor of the efficacy of anti-EGFR antibodies in the second-line treatment of metastatic colorectal cancer: Translational research of the EPIC trial. International Journal of Colorectal Disease 39:89 2024. PMID: 38862615
8. Ouchi K, et al. Genome-wide DNA methylation status as a biomarker for clinical outcomes of first-line treatment in patients with RAS wild-type metastatic colorectal cancer: JACCRO CC-13AR. ESMO Open. May 6;10(5):105076. 2025 PMID: 40334314.

株式会社理研ジェネシスについて：

理研ジェネシスは、最先端の遺伝子解析技術やバイオインフォマティクスを活用した遺伝子受託解析サービスや製品を提供し、個別化医療における技術・経験・ノウハウを保有する数少ない日本企業の一つです。2007 年、凸版印刷株式会社(以下「凸版印刷」、現 TOPPAN ホールディングス株式会社)、国立研究開発法人理化学研究所(以下「理化学研究所」)および株式会社理研ベンチャーキャピタルの共同で、個別化医療における理化学研究所の最先端研究成果を広く社会に展開し医療現場における実用化を促進することを目指し設立されました。2014 年、凸版印刷およびシスメックス株式会社(以下「シスメックス」)が、個別化医療における遺伝子検査事業の発展のため、相互に協力していくことに合意し、それぞれ理研ジェネシスに出資。さらに 2016 年、ゲノム医療の臨床実装の実現に向けて、シスメックスの子会社となりました。詳しくは、以下のウェブサイト（https://www.rikengenesis.jp/）をご覧ください。

以上

【本件に関するお問合せ先】

株式会社理研ジェネシス
マーケティング部
齋藤辰朗

E メール：info2@rikengenesis.jp
電話番号：03-5759-6042

※本製品の価格等に関しては、最寄りの卸売販売業者までご確認下さいますよう、お願い申し上げます。