

れる。核の包み込み像や鋳型像も散見される。細胞間には neuropil 様の細線維性基質が少量見られる。核分裂像やアポトーシスが目立つ。血管周囲には好酸性硝子様あるいは線維性の広い細胞質と多極性の突起を有する異型アストロサイトの増殖が一部に見られる。免疫染色では synaptophysin は未分化な腫瘍細胞および基質に陽性。GFAP は異型アストロサイト、および一部の未分化な細胞に陽性。Olig2 は未分化な細胞を主体に陽性。H3K27M は腫瘍細胞に陽性。H3K27me3 は減弱傾向がみられる。ATRX は陽性。

【遺伝子解析結果】*H3F3A* K27M 変異あり。*TP53* Y220N (exon6) 変異あり。*IDH1/2*, *HIST1H3B*, *TERT* promoter 変異なし。

【DNA メチル化解析】Diffuse midline glioma H3 K27M mutant に分類された。

【問題点】形態学および免疫組織学的には一部にグリアへの分化を伴う胎児性腫瘍と考えられるが、調べた限り *H3F3A* K27M を有する胎児性腫瘍の症例は報告されていない。また、遺伝子変異および DNA メチル化解析結果は diffuse midline glioma, H3 K27M-mutant に相当するが、cIMPACT の定義 (infiltrative, midline, high-grade glioma with predominantly astrocytic differentiation, H3 K27M mutation) を満たさない。胎児性腫瘍と high-grade glioma は治療法も異なるため、本症例のような症例の治療法について御意見を伺いたい。

4 外科的介入を受けていない症候性もやもや病の 1 剖検例

○齋藤 祥二^{1,2}, 齋藤 理恵¹, 中原 亜紗¹
長谷川 仁², 田口 貴博³, 上村 昌寛⁴
本多 忠幸⁵, 伊藤 靖⁶, 小野寺 理⁴
梅津 哉⁷, 藤井 幸彦², 柿田 明美¹

新潟大学脳研究所 病理学分野¹

同 脳神経外科学分野²

同 脳神経内科学分野⁴

新潟大学医学部 臨床病理学分野³

新潟大学医歯学総合研究科

救命救急医学分野⁵

新潟大学医歯学総合病院 病理部⁷
信楽園病院 脳神経外科⁶

【臨床経過】死亡時 50 歳、女性。家系内に類症なし。2 歳時に一過性の左片麻痺発作が繰り返し出現するようになり、3 歳でもやもや病と診断された。学童期に発作は減少し消失。血行再建術は希望されず未施行であった。49 歳時に右尾状核頭の脳出血を発症。保存的に加療された。日常生活はほぼ自立し、在宅へ復帰。50 歳時、自宅で突然倒れ救急搬送。救急隊接触後に心肺停止となった。その後自己心拍は再開したものの、意識は戻らず蘇生後 16 日目に永眠した。

【剖検所見】脳重 870 g (小脳 + 脳幹 100 g)。大脳皮質は広く高度の hypoxic/anoxic brain を呈していた。両大脳分水嶺領域に陳旧性梗塞を、右尾状核頭に陳旧性出血を認めた。肉眼的に内頸動脈は終末部で細線化し、その周囲で複数の異常血管が発達していた。組織学的には内頸動脈サイフォン部を主体に内膜肥厚、内弾性板の断裂・多層化、中膜の菲薄化を認め、内腔は高度に狭窄していた。一方、硬膜内、髄軟膜動脈、実質内の小動脈 (100–1000 μm) は内弾性板が相対的に厚く、その折込の深度は増していた。中膜の菲薄化は共通していた。電顕では、内頸動脈の内膜から中膜にかけて、小型類円形化した平滑筋細胞を認めた。椎骨・脳底動脈、一般内臓器の動脈径は保たれ、組織学的にも脳動脈で観察された異常所見は認められなかった。肺動脈内には血栓を認め、心肺停止の原因と考えられた。遺伝子解析では *RNF213* 遺伝子に p. R4810K 多型のヘテロ接合体を認めた。

【まとめ】内弾性板を含む内膜や中膜の病理像について、頭蓋内内頸動脈近位部とそれ以遠の血管では相違点と共通点があった。また、電顕上、病的動脈の平滑筋細胞は通常とは異なる形態を示した。これらの意義や特異性、本例の Arteriopathy としての病態についてご意見を伺いたい。