
 学 会 記 事

第 45 回上信越神経病理懇談会

日 時 令和元年 10 月 19 日 (土)
 午前 11 時～午後 6 時
 会 場 新潟大学医学部 第三実習室

1 Low-grade diffuse neuroepithelial tumor with INI1-deficiency から atypical teratoid/rhabdoid tumor (AT/RT) へ悪性転化した 1 例

○村上 千明¹, 友 政蘭¹, 信澤 純人¹
 吉田 牧子², 田村 彰広³, 長谷川大一郎³
 河村 淳史⁴, 小阪 嘉之⁵, 平戸 純子⁶
 横尾 英明¹

群馬大学大学院医学系研究科
 病態病理学分野¹
 兵庫県立こども病院病理診断科²
 同 血液腫瘍科³
 同 脳神経外科⁴
 同 副院長⁵
 公立富岡総合病院病理診断科⁶

【臨床経過】9 歳男児。8 歳 4 か月時に側頭葉てんかんの症状で発症し、画像検査で石灰化を伴う右島回～側頭葉内側の腫瘤性病変を認めた。良性腫瘍が疑われ、抗てんかん薬を投与し定期的な画像評価を行っていた。しかし、緩徐に増大したため、9 歳 7 か月時に生検術を施行した。下記のような病理診断となったため、後療法は行わなかった。生検から 3 か月後の頭部 MRI で著明な腫瘍増大を認め、開頭腫瘍摘出術が行われた。

【病理学的所見】初発時生検検体：卵円形～楕円形の核と狭い好酸性細胞質を有する小型細胞が、低い密度でびまん性に増殖している。背景の基質は浮腫性ないし粘液腫様であり、種々の程度に膠原線維の増加を示す。腫瘍細胞間には変性した大型神経細胞や形態異常を示す大型の反応性ア

ストロサイトが混在している。壊死や核分裂像の増加は見られない。腫瘍細胞は免疫染色で GFAP 陰性、synaptophysin 陰性、neurofilament 陰性、INI1 陰性である。MIB-1 標識率は高いところで 3% 程度である。診断：low-grade diffuse neuroepithelial tumor with INI1-deficiency。再発時手術検体：初発時と類似した低～中密度の浸潤性成分に加えて、腫瘍細胞のみからなる高密度の組織片が認められる。後者には紡錘形細胞が浮腫性間質を伴って束状に配列し錯綜しつつ増殖する領域と、核小体の明瞭な偏在核と硝子様封入体を有するラブドイド細胞が、粘液様基質を背景として索状～網状に増殖する領域が見られる。これら 2 つの像は一部で移行している。核分裂像は散見されるが壊死は明らかでない。免疫染色では腫瘍細胞は全ての領域で INI1 陰性であり、紡錘形細胞やラブドイド細胞からなる領域では vimentin と α SMA が種々の程度に陽性である。MIB-1 標識率は高いところで 18.2% である。診断：AT/RT arising from low-grade diffuse neuroepithelial tumor with INI1-deficiency。

【遺伝子解析】初発・再発時の検体ともに MLPA 法にて *INI1* の全 9 エクソンにホモ欠失が認められた。再発症例の DNA メチル化解析では AT/RT, subclass MYC に分類された。

【問題点】生検検体では、形態学のおよび免疫組織化学的に neuroepithelial な分化は明らかでなかったものの、その浸潤性の増殖様式から neuroepithelial tumor と考えられるが妥当であるか。また、このような INI1 陰性の低悪性度腫瘍が見つかった場合、どのような clinical management をしていくべきか。さらに、初発腫瘍は low-grade epilepsy-associated tumor (LEAT) の概念に当てはまるか。