



図 6 ESFT 病理診断のアルゴリズム。SRCT: small round cell tumor, ESFT: Ewing sarcoma family of tumors, NOS: not otherwise specified, RMS: Rhabdomyosarcoma, LBL: Lymphoblastic leukemia/lymphoma, SS: Synovial sarcoma, DSRCT: Desmoplastic small round cell tumor, LPS: Liposarcoma, MPNST: Malignant peripheral nerve sheath tumor, MCS: mesenchymal chondrosarcoma

HE 形態像が ESFT に合致しないわけではないが非典型的であり、CD99 は陽性であるが、融合遺伝子の検索が未施行であり、やはり ESFT と確定診断することのできなかったものである。

以上の検討から、HE 形態像が ESFT に合致するものであれば、Homer Wright 型ロゼットがあっても、large cell Ewing sarcoma の範疇に入るやや大型の細胞からなるものであっても、CD99 が陽性であり、かつ、ESFT では陰性となるべき筋系マーカーや TdT や CD45 などの造血器腫瘍・リンパ腫系マーカーなどの negative marker の陰性が確認できれば、融合遺伝子検索を行わなくても、ESFT と確定診断をしている。現状では遺伝子診断のできる施設が限られていることや、たとえ遺伝子診断ができる施設であっても必ずしも全例で行われているわけではないので、日常病理診断の多くの症例はこのようなレベルでの診断となっているものと考えられる。逆に CD99 が陰性の場合には、HE 形態像が合致していても ESFT と確定診断

することがためらわれ、遺伝子検索によって特異的な融合遺伝子の発現を確認することが確定診断のためには必要と考えられる。遺伝子診断未施行の CD99 陰性例では、たとえ HE 像が合致していても現段階では ESFT 疑いとせざるを得ない。カテゴリ 2 やカテゴリ 3 の範疇の腫瘍では、融合遺伝子を検索することにより診断が確定されることが期待される。したがって、このカテゴリに属する腫瘍では融合遺伝子の検索を積極的に行うことが推奨される。融合遺伝子の検索はパラフィン切片からも可能ではあるが²⁰、可能な限り新鮮凍結検体を用いて行うことが望まれるので、遺伝子検索用の検体の保存に留意することが大切である。このような症例についての検討を蓄積することにより形態像と遺伝子変異との関係が明確になり、今後さらに診断精度が向上するものと期待される。カテゴリ 4 では、CD99 陽性の所見のみから誤って ESFT と診断されたものが多いと思われる。したがって、HE の形態像をよく把握することと CD99 に加えて他

の小円形細胞腫瘍を除外するための negative marker をパネルで染色することが重要であり、これが正確な診断につながるものと考えられる。逆に言えば、CD99 陽性所見のみから ESFT の診断に飛びつかないようにしなければならない。これらの結果をふまえた ESFT 診断のためのアルゴリズムを図 6 に示す。

本研究は JESS04 研究の一部であり、JESS04 研究に参加されている施設の関係の諸先生と以下に示す JESS 運営委員の各先生方に深謝致します(敬称略)。
 日本大学医学部小児科：麦島秀雄、陳基明
 九州がんセンター整形外科：横山良平
 国立がんセンター中央病院小児科：牧本 敦
 国立がんセンター中央病院整形外科：川井 章
 国立がんセンター中央病院放射線治療部：角美奈子
 新潟県立がんセンター小児科：浅見恵子
 千葉県がんセンター整形外科：石井 猛
 岡山大学大学院生体機能再生・再建学：尾崎敏文

文 献

- 1) Ewing J. Diffuse endothelioma of bone. Proc NY Pathol Soc 1921; 21: 17-42.
- 2) 大喜多隆, 秦順一. Ewing 肉腫ファミリー腫瘍の臨床病理. 病理と臨床 2009; 27: 151-5.
- 3) Askin FB, Rosai J, Sibley RK, et al. Malignant small round cell tumor of the thoracopulmonary region in childhood: a distinctive clinicopathologic entity of uncertain histogenesis. Cancer 1979; 43: 2438-51.
- 4) Aurias A, Rimbaut C, Buffe D, et al. Chromosomal translocation in Ewing's sarcoma. N Engl J Med 1983; 309: 496-7.
- 5) Whang-Peng J, Triche TJ, Knutsen T, et al. Chromosome translocation in peripheral neuroepithelioma. N Engl J Med 1984; 311: 584-5.
- 6) Delattre O, Zucman J, Melot T, et al. The Ewing family of tumors: a subgroup of small-round-cell tumors defined by specific chimeric transcripts. N Engl J Med. 1994; 331: 294-9.
- 7) Folpe AL, Goldblum JR, Rubin BP, et al. Morphologic and immunophenotypic diversity of in Ewing family tumors: a study of 66 genetically confirmed cases. Am J Surg Pathol 2005; 29: 1025-33.
- 8) Hisaoka M, Tsuji S, Morimitsu Y, et al. Molecular detection of EWS-FLI1 chimeric transcripts in Ewing family tumors by nested reverse transcription-polymerase chain reaction: application to archival paraffin-embedded tumor tissues. Acta Pathol Microbiol Immunol Scand 1999; 107: 577-84.

