

Implications of DNA methylation classification in diagnosing ependymoma

メタデータ	言語: English 出版者: 公開日: 2024-06-14 キーワード (Ja): キーワード (En): 作成者: 阿部, 瑛二 メールアドレス: 所属:
URL	https://jair.repo.nii.ac.jp/records/2003571

授与機関名 順天堂大学

学位記番号 甲第 2764 号

Implications of DNA methylation classification in diagnosing ependymoma

上衣腫診断における DNA メチル化分類の有用性

阿部 瑛二 (あべ えいじ)

博士 (医学)

論文内容の要旨

上衣腫は脳室の上衣細胞から発生する中枢神経腫瘍であり、頭蓋内のみならず脊髄にも発生する。いずれの発生部位においても腫瘍の示す病理組織学的形態は同一であるが、その予後は異なることが知られている。近年の研究において、発生部位や予後は遺伝子学的背景を反映していることが明らかになってきている。

本研究では当院において治療を行った頭蓋内および脊髄発生の上衣腫検体に対して DNA メチル化アレイ解析を行い、病理組織診断と遺伝子学的背景の整合性を検証した。

頭蓋内上衣腫 4 例と脊髄上衣腫 11 例を解析した。Deutsches Krebsforschungszentrum (DKFZ) DNA メチル化分類プラットフォームを用いたプロファイリングで 2 例 (2 例/15 例, 13.3%) は病理組織学的診断と異なり、1 例 (1 例/15 例, 6.7%) はいずれにも分類不能であった。頭蓋内から脊髄へ転移した症例はそれを明確に区別することができた。

DNA メチル化プロファイリングによる診断は高い精度をもつが、完全に区別できないケースも存在する。この点では epigenetic 解析に病理組織学的診断を統合して判断することは依然として重要である。DNA メチル化プロファイリングはあらゆる腫瘍を診断するための強力なツールとなりうる。本研究内の症例数は 15 例と限られているものの頭蓋内発生と脊髄発生の上衣腫両者を含めて解析した報告は過去にない。上衣腫の DNA メチル化アレイ解析は診断精度の向上に役立つ可能性があると考えられた。一方で現時点でのリファレンスデータとの照合ではいずれにも分類できない症例が含まれており、このツールが未分類の腫瘍の発見や新たな分類の確立に寄与する可能性があることを示唆している。