

## 原発性肺がん疑いで当院紹介となり融合遺伝子検出により診断に至った Ewing 肉腫の一例

◎藤井 旬子<sup>1)</sup>、山本 章史<sup>1)</sup>、中川 菊一<sup>1)</sup>、尾崎 めぐみ<sup>1)</sup>、白柳 真麻<sup>1)</sup>、棚田 諭<sup>1)</sup>  
地方独立行政法人大阪府立病院機構 大阪国際がんセンター 臨床検査科<sup>1)</sup>

【はじめに】当院は、がん診療連携拠点病院として専門的ながん医療の提供を行う医療機関であり、発生頻度の高いがんのみならず、希少がんの診療においても重要な役割を担っている。当科では、代表的な希少がんである骨軟部腫瘍において、2007年よりホルマリン固定パラフィン包埋（以下FFPE）切片を用いたRT-PCR法による腫瘍特異的融合遺伝子検査を実施しており、診断の一助となっている。今回、*EWSR1-FLII*の検出によって確定診断に至った肺Ewing肉腫の一例を経験したので報告する。

【症例】20代女性。

【経緯】原発性肺がん疑いとして当院に紹介された。超音波気管支鏡下針生検では、小型異形細胞を多数認めた。免疫組織化学染色の結果、CAM5.2、TTF-1 および p40 は陰性、CD99 および NKX2.2 は陽性であった。分子病理専門医による病理組織診断により Ewing 肉腫が強く疑われ、当科に *EWSR1-FLII* の検査を依頼、FFPE 切片が提出された。その際、検査に至るまでの状況および至急依頼のコメントが付されており、検体受付直後から処理を開始した。翌日には

RNA 抽出を経て RT-PCR 法を実施した。

【結果】当該患者の生検材料 FFPE 切片から Ewing 肉腫に特異的な融合遺伝子である *EWSR1-FLII* を認め、確定診断に至った。

【まとめ】本症例は、原発性肺がん疑いとして当院に紹介されたが、病理組織診断および免疫組織化学染色の結果から Ewing 肉腫が強く疑われた。その鑑別には *EWSR1-FLII* の検出を要し、至急の対応が望まれた。様々な検査技術のなかで RT-PCR 法は迅速・簡便・安価な方法であり、解析の目的とする遺伝子が絞られている場合には、非常に有用な検査方法である。骨軟部腫瘍特異的融合遺伝子の検査を院内で実施していることによって、病理・細胞診断科と遺伝子検査室との連携を綿密にとることができ、迅速な結果報告につながった。ひいては、適切な治療を速やかに開始するために貢献できたと考えられる。

連絡先：06-6945-1181