

文献紹介

爪部有棘細胞癌における遺伝子変異の解析

悪性腫瘍で認められる変異の中でも、癌細胞の発生や増殖に直接関与する遺伝子はドライバー遺伝子と呼ばれ、次世代ゲノムシーケンサーの登場により癌における遺伝子変異を検出できるようになった。近年では、その遺伝子変異の有無を用いた癌の診断や治療が行われている。

有棘細胞癌は爪部に生じる悪性腫瘍のうち最多の疾患であり、誘因として HPV (human papillomavirus) 感染や紫外線曝露などが考えられているが、発生機序はまだ解明されていない。そこで、本論文では 28 種類の代表的なドライバー遺伝子の有無を探索できる遺伝子パネルを使用し、爪部有棘細胞癌 20 例のパラフィン包埋標本を対象にドライバー遺伝子の変異の有無を調べた。その遺伝子変異の種類と臨床病理学的特徴 (年齢、性別、腫瘍の深達度、組織学的サブタイプ、悪性度、HPV 感染の有無) との発癌における関連性を調査した。

その結果、14 症例で少なくとも 1 つの遺伝子変異が検出された。また、検出された遺伝子変異の種類は 23 種類に及んだ。その中でも、TP53 変異は 6 症例で検出され、最多の変異であった。TP53 変異は皮膚有

棘細胞癌でも高頻度に出現し、通常は紫外線で誘発される。その他、HRAS 変異、BRAF 変異、TERT 変異、GNA11 変異などが検出された。また、20 例中 7 例で HPV が検出された。

結論として、爪部有棘細胞癌で検出された遺伝子変異の種類と特定の患者背景、臨床像、病理組織所見、HPV 感染の有無との有意な相関は認められなかった。爪部有棘細胞癌の突然変異は heterogeneous であることから、HPV 感染などの複数の要素が爪部有棘細胞癌の発生に相互に関連している可能性が示唆された。近年、希少癌の発生に関する研究が進められているものの、爪部有棘細胞癌を扱った研究は少なく、本研究の成果が爪部有棘細胞癌の個別化医療の実現に寄与することが期待される。

Dika E, et al: Mutational landscape in squamous cell carcinoma of the nail unit. *Exp Dermatol* 31: 854-861, 2022

(慶應義塾大学 内川 理紗)