

中枢神経組織は神経管の内腔に存在する神経上皮細胞から発生するため、中枢神経由来の腫瘍は神経上皮腫瘍と呼ばれる。神経膠腫（グリオーマ、glioma）という名称は、神経上皮性腫瘍と同義に扱われることもあるが、一般的には膠細胞（グリア）由来の腫瘍に限定して用いられる。

グリオーマは神経組織への浸潤性格を有していることから、一部の例外を除き、基本的には悪性腫瘍である。WHO脳腫瘍分類第4版（WHO2007）では、グリオーマは星細胞系、乏突起膠細胞系、上衣系に大別され、例外的な良性腫瘍である限局性グリオーマにはWHO grade Iが、その他の浸潤性グリオーマには、低悪性群としてgrade IIが、悪性群としてgrade IIIが付与されている。最悪性度のgrade IVは星細胞系腫瘍にのみが設定されている（膠芽腫、glioblastoma）。

1990年台後半に染色体 1p/19qの共欠失が乏突起膠細胞系腫瘍に見出され、古典的な組織像と良く相関するのみならず、浸潤性星細胞腫によく見られるp53 遺伝子変異が 1p/19q共欠失と相互排他的であったことから、1p/19q共欠失は乏突起膠細胞系腫瘍の最上流の遺伝子異常と推定された。2009年には浸潤性星細胞腫と乏突起膠腫には共通のイソクエン酸デヒドロゲナーゼ（IDH）遺伝子変異が発見される一方、限局性の星細胞腫はIDH遺伝子変異を欠くと共にBRAF遺伝子の変異や癒合が相次いで発見された。また、IDH遺伝子変異はびまん性星細胞腫から悪性転化した二次性膠芽腫には認められるが、de novoに発生する一次性膠芽腫においては欠如する事実などから、膠芽腫は星細胞系腫瘍の最悪性型であるとの考え方から、多様な神経上皮腫瘍からなるとの考え方に変わりつつある。

このような遺伝子異常は病理組織像や生物学的悪性度とよく相関するのみならず、従来、病理形態学では解決が困難であった諸問題、例えば乏突起星細胞腫の位置づけなどをうまく説明できる可能性が考えられる。本講演ではグリオーマの基本的病理像を提示する共に、最近の知見について概説する。