

◎辻岡 貴之¹⁾

川崎医科大学検査診断学（病態解析）¹⁾

血液腫瘍の病型分類は形態診断を重視した FAB 分類から、より細分化され分子基盤に基づいた WHO 分類に進化を遂げてきた。昨年、WHO 分類 2016 第 4 版改訂版が発表された。大きな変更点はなく、2008 年版が出版された後の新知見を追記した内容になっている。今回、特に改訂点の多かった骨髄増殖性腫瘍 (MPN) と骨髄異形成症候群 (MDS) を中心に概説する。

MPN における変更点として JAK2, MPL 変異に加えて CALR 変異が報告された。これら 3 遺伝子の診断における重要性、予後に対する影響が指摘されている。MPN 診断に対する基準項目として骨髄形態診断の有用性が改めて認識された。真性赤血球増加症は 2008 分類で定められたヘモグロビン値のみを用いて診断すると症例を取りこぼす可能性がある。Masked PV の存在に注意すべきである。骨髄線維症 (PMF) が前線維化期と顕性線維化期に分類された。本態性血小板血症と PMF (前線維化期) の鑑別は両者の予後が大きく違うため重要な意味を持つ。

MDS の改訂点として、各病型の命名法の変更、骨髄において、赤芽球系細胞の占める割合が 50%以上の場合、芽球の算定方法が変わること、MDS with ring sideroblasts の診断に環状鉄芽球の割合に加えて SF3B1 変異の有無が加味されることが上げられる。

本邦では臨床現場において遺伝子変異解析は十分に普及しておらず、主に、研究室レベルで行われているのが現状であり、検査法の迅速な普及が望まれる。形態診断の必要性は増すばかりである。再現性を高めるためにも、施設間の統一基準を定めることが重要である。