

t(8;21)(q22;q22);RUNX1-RUNX1T1 を伴う急性骨髄性白血病の芽球形態について

◎永谷 大輔¹⁾、小池 さよ子¹⁾、小澤 泉¹⁾、梁瀬 博文²⁾
静岡県立静岡がんセンター SRL 検査室¹⁾、静岡県立静岡がんセンター²⁾

【はじめに】t(8;21)(q22;q22);RUNX1-RUNX1T1 を伴う急性骨髄性白血病は、造血器腫瘍 WHO 分類の反復遺伝子異常を伴う AML のカテゴリーに分類され、ほとんどは FAB 分類 M2 に属し骨髄系細胞に異形成を認めるのが特徴的である。今回、t(8;21)を有する芽球において形態異常を認めたので症例を交えて報告する。

【症例】月経時にいつもと比較し大量の凝血塊と経血があり、その後に倦怠感が継続。数週間後に発熱を認め、動悸・息切れを主訴に他院受診。採血にて著明な貧血及び血小板減少、血液像にて芽球様細胞を認めた為、精査・加療目的にて当科紹介。

【末梢血及び骨髄像検査所見】末梢血 WBC 4,170/ μ L RBC 100×10^4 / μ L Hb 3.8g/dL Ht 11.5% PLT 0.8×10^4 / μ L 血液像目視 Blast 18.0% myelo 1.5% Stab 0.5% Seg 18.0% Eo 0% Ba 0% Mo 0.5% Ly 61.5% 骨髄像所見では、正形成～過形成な骨髄であり細胞質辺縁の好塩基性が強く、核形異形が強い芽球を 40.4%、骨髄系細胞には 50%以上の顆粒消失、10%以下だが偽ペルゲル核異常を認める。

FCMCD13(+),CD33(+),CD34(+),HLA-DR(+),MPO(+),CD38(+),CD117(+)

染色体検査 46,XX,t(8;21)(q22;q22.1)遺伝子検査 RUNX1-RUNX1T1 5.1×10^4

【まとめ】t(8;21)を有する芽球には、大小不同・核形不整・細胞質辺縁の好塩基性が強く出る形態学的特徴を認め、他の病型分類 AML や MDS ではその様な特徴をもつ芽球を認めなかった。この鑑別点は、他の病型分類 AML でも重要ではあるが特に、骨髄中の芽球比率が 20%前後で AML か MDS かの境目で診断に苦慮する症例では有益な情報になると考えられる。AML の病型分類の中でも t(8;21)(q22;q22);RUNX1-RUNX1T1 を伴う AML は、予後良好群な染色体異常とされており、予後予測や治療方針選択の上で AML を形態学的な特徴で鑑別予測できることは、患者への早期診断・治療につながる事が期待できる。検討症例数を増やし、同様の形態所見が見られるか検討していきたい。連絡先:055-980-5686