

JAK2V617F 変異を認めた慢性骨髄性白血病の一例

◎谷渕 将規¹⁾、柴井 崇史¹⁾、鈴木 志宜¹⁾、中野 翔太¹⁾、並木 郁乃¹⁾
静岡済生会総合病院¹⁾

【はじめに】骨髄増殖性腫瘍(myeloproliferative neoplasms : MPN)は、BCR-ABL 転座の発生に基づいてフィラデルフィア(Philadelphia : Ph)染色体陽性の慢性骨髄性白血病(chronic myeloid leukemia : CML)と Ph 陰性 MPN に大別される。また、JAK2 (Janus activating kinase-2) V617F 変異(以下、JAK2)と BCR-ABL1 (B-A1)は、相互に排他的であると考えられている。今回、われわれは JAK2 陽性の CML という極めて稀な症例を経験したので報告する。

【症例】78 歳、男性。血小板数増加(半年前まで正常値)のため本態性血小板血症(essential thrombocythaemia : ET)疑いで当院血液内科に紹介となった。

【外来時検査所見】白血球数 $8.44 \times 10^9/L$ (好塩基球 1.4%) , MCV91.6fL, Hb15.8g/dL, 血小板数 $652 \times 10^9/L$ と血小板のみの増加を認めた。CRP0.01mg/dL, LDH201U/L であった。血液像は正常。骨髄像は軽度過形成を呈し、大型巨核球が散在した。MPN 遺伝子変異解析は JAK2 陽性。好中球 FISH 法で BCR-ABL45%。骨髄は 20/20 で Ph 染色体を認めた。

【経過】CML に対してダサチニブが開始され分子遺伝学的に深い奏効(DeepMolecularResponse : DMR)に到達している。DMR 時の JAK2 は陽性(変異割合は 3.145%)であった。

【考察・まとめ】本症例のような JAK2 と B-A1 の合併は 3 つの発症形式に大別される(①B-A1 発現が先行して何らかの治療後に JAK2 陽性②初診時より B-A1 と JAK2 陽性③JAK2 陽性が先行したのちに B-A1 出現)。また、疾患の成り立ちについては B-A1 クローンと JAK2 クローンが個別に存在するという説と JAK2 を有するクロンの一部(サブクローン)に B-A1 が生じるという 2 つの仮説がある。本症例は②であるが、ダサチニブ治療後に B-A1 が著明に減少し JAK2 が残存したことから個別のクロンが存在したパターンを示唆した。初診時は単独の血小板数増加であったため JAK2 は ET に対するクロンと推測し血小板数増加と血栓症への注意が必要と考えられた。今後も、本症例のような病態も認識したうえで MPN 領域を考えていきたい。

連絡先 : 054-285-6171 内線 2534