

NUP98-NSD1 融合遺伝子を伴う小児 MDS の 1 例

©毎田 昇平¹⁾、中川 浩美¹⁾、梶原 享子¹⁾、山崎 真一¹⁾、今中 雄介²⁾、松村 梨紗²⁾、横崎 典哉¹⁾
広島大学病院 検査部¹⁾、広島大学病院 小児科²⁾

【はじめに】NUP98-NSD1 融合遺伝子 (NUP98-NSD1) は、次世代シーケンサーの進歩により発見された t(5;11)(q35;p15.5)によって形成されるキメラ遺伝子で、急性骨髄性白血病 (AML) に特異的かつ予後不良因子であることが明らかになっている。今回、NUP98-NSD1 を伴う骨髄異形成症候群 (MDS) として発症した小児例を経験したので報告する。

【症例】11 歳男児。1 ヶ月前より食欲不振、体重減少がみられたため近医を受診。悪性疾患を疑い紹介された前医の血液検査で、Auer 小体を伴う Blast を認め、AML を疑い当院紹介となった。【検査所見】血液検査では WBC $5.91 \times 10^9/L$ 、RBC $3.27 \times 10^{12}/L$ 、Hb 10.9g/dL、Ht 30.7%、PLT $163 \times 10^9/L$ 、LD 268U/L、Blast は 5.5%で (MPO 陽性)、一部に Auer 小体を認めた。骨髄は NCC $54.0 \times 10^4/\mu L$ 、Mg K 62.5/ μL 、Blast は 9.0%であった。Blast は中型で核網繊細、核形不整で核小体明瞭、細胞質の胞体は広く、一部に Auer 小体を認めた。偽ペルゲル核異常、巨赤芽球様変化、核辺縁不整、核融解像、微小巨核球、非分葉巨核球と 3 系統に異形成を確認した。Blast は CD33、CD34、CD64、CD117

、HLA-DR 陽性、CD7 一部陽性、また CD2、CD13 陰性であった。染色体検査では G 分染法では正常男性核型、白血病キメラ遺伝子スクリーニングで NUP98-NSD1 を検出し、FISH 法で NUP98 スプリットシグナルを 95%認めた。【経過】本症例は芽球比率から WHO 分類では MDS-EB2 に相当するが、NUP98-NSD1 は AML に特異的な遺伝子異常で予後不良であることから、AML として治療を行うことが適切と判断し、化学療法を開始した。【まとめ】従来の染色体分析では t(5;11) (q35;p15.5)のような微細な転座は検出されないが、次世代シーケンサーの進歩で t(5;11) (q35;p15.5)により生じる NUP98-NSD1 融合遺伝子を伴う AML が近年報告されるようになった。今回経験した症例は、3 系統に異形成がある MDS-EB2 での発症であったが、AML として治療を行っている。NUP98-NSD1 を伴う小児 AML についての形態学的な報告例は少ないため、今後の症例の蓄積が必要であると考える。

連絡先：082-257-5548 (検査室直通)