

TBLIXR1-RARB 陽性となった急性前骨髄球性白血病の一例

◎佐藤 ひかり¹⁾、久常 友実¹⁾、喜志 隆之¹⁾、山中 美希¹⁾、鳥居 舞美¹⁾、深町 成未¹⁾、光野 典子¹⁾
 地方独立行政法人 大阪市民病院機構 大阪市内立総合医療センター¹⁾

【はじめに】急性前骨髄球性白血病(APL)は、約98%の症例でPML-RARA融合遺伝子を認める。今回、RARA関連遺伝子陰性でTBLIXR1-RARB陽性のAPLを経験したので報告する。【症例】2歳男児【現病歴】X年8月、両側の眼球突出を認め前医受診、炎症反応や甲状腺機能が正常であったため経過観察。9月に眼球突出が進行し、頭部のCTとMRI検査で頭蓋底骨に腫瘍性病変を認め、当院紹介受診となった。頭部～骨盤部の造影CT検査で多発骨腫瘍を認め、神経芽腫やユーイング肉腫などの転移、もしくは悪性リンパ腫や白血病が鑑別にあがり診断目的で入院となった。【検査所見】WBC $7.05 \times 10^9/L$ (Blast0.5%,Promyelo9.5%,Myelo3.5%,Meta3.0%,Band4.0%,Seg15.0%,Ly52.0%,Mono6.0%,Eosino6.5%,Baso0.0%),RBC $4.09 \times 10^{12}/L$,Hb10.9g/dL,PLT $236 \times 10^9/L$,PT-INR1.07,APTT35.1sec,FDP4.4 $\mu\text{g}/\text{mL}$,LD335U/I,CRP0.89mg/dL,NSE20.3ng/mL。末梢血液像では標本の引き終わりや辺縁に崩壊した前骨髄球を多く認めた。前骨髄球は一部にアレイ状の核を有し、細胞質に豊富なアズール顆粒を有するがアウエル小体やフ

ァゴット細胞は認めなかった。形態学的特徴からAPLが疑われることを臨床に報告したが、血球減少が軽度でありDICの合併が無かったことから病型の判断が困難であった。後日施行された骨髄検査で末梢血と同様の異常前骨髄球を90.4%認めた。異常細胞はPOX染色強陽性、PAS染色微細顆粒状弱陽性、EST二重染色 α -NBとN-ASDCA共陽性。G分染:46,XY,t(3;4)(q27;q25),+6,der(13;14)(q10;10)、PML/RARA(FISH)陰性、FCM検査CD13,33,65,MPO陽性、CD34,HLA-DR陰性。遺伝子検査でTBLIXR1-RARB陽性APLと診断された。【経過】ATRA投与が開始されたが、腫瘍増大、WBC増加を認めたため無効と判断し、3日後から化学療法を開始した。【まとめ】TBLIXR1-RARB陽性APLは2017年Katoらにより報告された、RARA関連遺伝子陰性のAPLである。アウエル小体やファゴット細胞を認めず、ATRAが無効であることが報告されており、今回の症例も同様であった。形態学的にAPLが疑われ、RARA関連遺伝子陰性の場合にはRARA以外のRAR遺伝子変異を考慮する必要があると考えられた。 連絡先：06-6929-1221