NAPscore 低値を認めた SETBP1 変異陽性 MDS/MPN with neutrophilia の 1 例

◎谷渕 将規[1)]、竹内 隆浩[2)]、関 恵理奈[1)]、柴井 崇史[1)]、中野 翔太[1)]、並木 郁乃[1)]、深澤 邦俊[1)]、海老澤 和俊[2)]
静岡済生会総合病院[1)]、静岡済生会総合病院 血液内科[2)]

【はじめに】好中球増加を伴う骨髄異形成/骨髄増殖性腫瘍（MDS/MPN with neutrophilia）は、非定型慢性骨髄性白血病（atypical chronic myeloid leukemia : aCML）の WHO 第 5 版の名称である。aCML は、高率に急性骨髄性白血病へと病態進行するが診断困難な病型であり標準治療は存在しない。今回、我々は、SETBP1 変異を認めた事によって MDS/MPN with neutrophilia を診断できた 1 例を経験した。【症例】95 歳, 女性。【病歴】前医にて短期間で白血球数の増加傾向を認めたため骨髄増殖性腫瘍を疑い当院血液内科へ紹介受診となった。【検査所見】血液検査では、WBC21.17×10^9/L(Band0.5%,Seg95.8%,Lymph3.2%,Mono0.0%,Eos0.0%,Baso0.0%),RBC4.03×10^{12}/L,Hb10.5g/dL,MCV81.4fl,PLT281×10^9/L,LD276U/L,BUN22mg/dL,Cr0.75mg/dL,UA 6.5mg/dL,CRP0.07mg/dL,NAPrate18,NAPscore60 であった。骨髄検査では、年齢不相応の高度過形成随を呈し、NCC73.2 万/μL,Mgk120/μL,blast2.6%,M/E26.3 であった。顆粒球系細胞では顆粒減少と低分葉核の好中球（10%未満）を認めた。遺伝子検査では、末梢血で好中球 FISH(BCR-ABL1)陰性、JAK2V617F,CALR,MPL 陰性。骨髄液 PCR 法にて BCR-ABL1(Major,minor,micro)は全て陰性。G-band は正常核型。FISH 法では、PDGFRA,PDGFRB,FGFR1 陰性。SETBP1 遺伝子変異陽性であった。【経過】診断後は、ハイドレアによる血球コントロールで経過観察中である。【考察】受診当日は白血球数増加（好塩基球数の増加を認めない）と NAPscore 低値および高度過形成骨髄により CML は考えたが MDS/MPN with neutrophilia を鑑別疾患として指摘できなかった。236 例の MDS/MPN 解析にて aCML 群（107 例）での NAPscore 中央値は 69 と低値であった。また、aCML の 1/3 に認める SETBP1 変異は MDS 発症時には認められず MDS の病勢進行に伴って獲得される変異である事が明らかとなっている。本症例は加齢に伴う低リスク MDS 病態に SETBP1 変異が加わったことで骨髄中の顆粒球系細胞は不死化を獲得し高度過形成髄に進行したと考える。【まとめ】白血球数増多と NAPscore 低値を認め BCR::ABL1 陰性の場合は SETBP1 変異の検索が重要と考える。連絡先：054-285-6171（内線：2534）