

Major-BCR::*ABL1* (b3a3 type) 陽性の急性骨髄性白血病 (AML M5) の一例

©西川 佳佑¹⁾、松本 久幸¹⁾、野口 依子¹⁾、小林 曜子¹⁾、吉田 奈津希¹⁾、今西 孝充¹⁾、矢野 嘉彦¹⁾
国立大学法人 神戸大学医学部附属病院¹⁾

(序文) 今回我々は、院内で実施している Real time PCR 法では検出できなかった Major-BCR::*ABL1* 陽性の急性骨髄性白血病 (AML) を経験し、その症例を元に新たな測定系を検討した。(症例) 70 代男性、発熱と倦怠感を主訴に前医を受診し、血液検査で白血球増多と芽球の出現を指摘され当院へ紹介された。当院初診時、末梢血白血球 23.9 万/ μ L, Hb 10.1g/dL, 血小板 32 万/ μ L, LDH 2823U/L であり、骨髄検査では芽球が 26.6% (POD 染色陽性率 16%, 非特異的エステラーゼ染色弱陽性) であった。細胞抗原検査で CD4/13/25 陽性、形態学的所見より AML (FAB:M5) と診断され IDR+AraC 療法が開始された。骨髄検体より Real time PCR 法で Major-BCR::*ABL1* を含む複数の白血病関連融合遺伝子を検索したが、全て検出されなかった。しかし染色体検査では、20/20 細胞で t (9;22) (q34.1;q11.2) が認められた。治療開始から 1 ヶ月後の骨髄検査では CRi 判定であったが、その後再度芽球増加が見られた。他薬剤投与が実施されるも治療効果に乏しく、初診より約 4 ヶ月後に永眠された。(遺伝子検査) サンガーシーケンスにより、

本症例の融合遺伝子は Major-BCR::*ABL1* (b3a3 type) であったことが判明した。これまで実施してきた Real Time PCR 法では b2a2、b3a2 type のみを検出可能であったため、Tong らの報告 (Leuk Res.2018 Jun;69:47-53.) を参考に primer 及び probe を設計した。これにより 1 copy/ μ g まで b3a3 type の測定が可能となり、本症例で測定できた骨髄検体 3 件の mRNA 量はそれぞれ、20300, 5190, 11300/10⁴ABL CG であった。一方、本測定系では b2a2 及び b3a2 type の測定において、CT 値が 2 cycle 程度高いものの、10 copy/ μ g から検出が可能であった。(考察) 本測定系は、Major-BCR::*ABL1* (b3a3 type) mRNA の定量を可能とし、b2a2, b3a2 type では僅かに感度が下がるものの、白血病初発時のスクリーニング検査にも十分使用できる。また、PCR 法では稀なタイプの融合遺伝子の検出ができない可能性があることや、他の検査結果情報などを臨床医と共有することの必要性を再認識した。

連絡先 : 078-382-6316