

CBFB::MYH11 rare type を検出した 2 症例と MRD 測定系の検討

◎姫野 真由子¹⁾、丸岡 隼人¹⁾、白石 祐美¹⁾、福田 真恵¹⁾、大野 彩¹⁾、大山 幸永¹⁾、高田 明歩¹⁾、川井 順一¹⁾
独立行政法人 神戸市民病院機構 神戸市立医療センター 中央市民病院¹⁾

【はじめに】*CBFB::MYH11* は急性骨髄性白血病(AML)の代表的な融合遺伝子で、約 85%は *CBFB* exon5 と *MYH11* exon34 が融合した typeA である。融合遺伝子検出法は染色体検査、FISH 法、RT-PCR 法があるがこれらの結果が乖離し、精査の結果 *CBFB::MYH11* rare type を検出した 2 症例を報告する。また検出された rare type に対する RT-PCR の系を作成し、測定可能残存病変(MRD)として利用できるか検討した。【症例 1】60 代男性。末梢血 Blast0%。骨髄 FCM : Blast22.6%(CD13+CD33+CD34+CD36-CD117+)。骨髄像 : 単球様細胞を 22%認めた。好酸球の増生や顆粒の異染性はないが、顆粒減少を認めたため *CBFB::MYH11* 遺伝子検査(RT-PCR 法・FISH 法)を実施。RT-PCR 法 : 増幅産物をわずかに検出。FISH 法 : 陽性。精査 : typeA プライマーでわずかに増幅産物を認めたことから typeB,C,D,E の可能性を考えた。対応したプライマーで RT-PCR 後ダイレクトシーケンス実施。typeD(*CBFB* exon5,*MYH11* exon30)と判明。【症例 2】70 代女性。末梢血 Blast3%。骨髄 FCM : Blast33.6%(CD13+CD14-CD33-CD34+CD117+),

Mono9.2%(CD11c+CD36+)。骨髄像 : NC 比大・核網繊細な芽球を 22.2%、単球を 10.2%認めた。好酸球の増生は認めず、異染性顆粒を有する好酸球は目立たない。染色体検査で inv(16)(p13.1q22)を認め、RT-PCR 法を実施したが陰性。精査 : typeA の次に頻度が高いとされる typeD,E について精査したが陰性。他の type(F~I)の可能性を考え、対応するプライマーで RT-PCR 後ダイレクトシーケンス実施。typeG(*CBFB* exon4,*MYH11* exon30)と判明。【MRD 測定系】プライマー : typeD, G に対応したものを作成。試薬 : SuperScriptVILO(ThermoFisherScientific), SsoFastEvaGreen Supermix(Bio-Rad Laboratories)。感度 : typeD 10⁻⁵, typeG 10⁻⁵。特異性 : 健常人検体で増幅を認めず。2 症例とも MRD は順調に減少している。【考察】当院の *CBFB::MYH11* 遺伝子検査は typeA のみを検出する系であり、染色体検査や FISH 法と結果が乖離した。AML の MRD 測定は治療効果判定において非常に重要で、rare type においても MRD 測定系を作成することで治療効果判定をより正確に行うことができる。連絡先 078-302-4321(代表)