

KMT2A::AFF1 陽性急性リンパ性白血病の 1 症例

◎杉本 紗彩¹⁾、本田 貴嗣¹⁾、中村 純¹⁾、三谷 圭右¹⁾、新家 敏之¹⁾、高須賀 康宣¹⁾、森谷 京子²⁾、大澤 春彦¹⁾
愛媛大学医学部附属病院 検査部¹⁾、愛媛大学医学部附属病院 小児科²⁾

【はじめに】急性リンパ性白血病 (ALL) の年間発症数は 10 万人に 1 人の割合とされており、その頻度は 3~4 歳にピークを示し、45 歳以上で再び増加する傾向がある。発症割合はそれぞれ前駆 B 細胞 ALL が約 80~85%、T 細胞 ALL が約 10~15%、成熟 B 細胞 ALL が約 5% である。

今回我々は、KMT2A::AFF1 融合遺伝子を認めた小児成熟 B 細胞 ALL を経験したので報告する。

【症例】2 歳女児。主訴は貧血、血小板減少であった。受診時、著明な顔色不良、眼瞼結膜貧血、頻脈傾向を認めた。血液検査にて 2 系統の血球減少、白血球増加を認めたため、精査加療目的に当院を紹介受診、緊急入院となった。

【検査所見】(末梢血) WBC $23.6 \times 10^9/L$ (Blast 41.6%)、RBC $2.80 \times 10^{12}/L$ 、Hb 7.5g/dL、PLT $9.0 \times 10^9/L$ 、LD 1563U/L。(骨髄) 過形成を呈し、巨核球分布状態は減少していた。Blast 89.0%、M/E 比 15.0。Blast は大小不同があり、N/C 比大、核網はやや粗剛、MPO 染色陰性であった。(細胞マーカー解析) 骨髄液: CD19, CD10, CD20, CD79a 陽性、表面免疫グロブリンも陽性で、 λ 鎖に偏りが認められた。

さらに、TdT 陰性であった。(遺伝子検査) 核形: 46, XX, t(4;11)(q21;q23.3), i(7)(q10) [3] /46, XX [17] , KMT2A::AFF1 mRNA 定量 2.0×10^5 copy/ μ gRNA。上記検査結果から KMT2A::AFF1 陽性急性 B 細胞性白血病と診断された。FCM では MatureB-ALL に分類されるが、形態学的に BCP-ALL と判断して治療を行う方針となった。経過中、髄液にも浸潤が認められた。(髄液) 細胞数 1739/ μ L、芽球様細胞が見られ、細胞表面マーカー検査では骨髄の Blast と同様の結果となり、中枢神経浸潤と判断された。

【まとめ】KMT2A::AFF1 陽性 ALL は極めて予後不良であり、本症例においても寛解導入療法後の病勢進行や髄外病変の出現が見られた。これに対し、ブリナツモマブ治療や CAR-T 免疫療法が実施され、現在は臍帯血移植後の経過観察が行われている。

連絡先：(089) 960-5599 (内線 2374)

末梢血に大型異型細胞を見出した血管内大細胞型 B 細胞リンパ腫の 1 例

◎青山 奈央子¹⁾、伊藤 大軌¹⁾、竇地 美妃¹⁾、岡本 七海¹⁾、池田 政広¹⁾、川野 宏則²⁾、米原 修治³⁾
J A尾道総合病院¹⁾、同 血液内科²⁾、同 病理診断科³⁾

血管内大細胞型 B 細胞リンパ腫(Intravascular large B-cell lymphoma:IVLBCL)はびまん性大細胞型 B 細胞リンパ腫(Diffuse large B-cell lymphoma:DLBCL)の特殊型に分類される悪性リンパ腫であり、血管内で選択的なリンパ腫細胞の増殖を特徴とする節外性リンパ腫である。ここでは、末梢血に大型異型細胞を認め、骨髄中にも同様の異型細胞が出現した 1 例について末梢血及び骨髄所見を中心に報告する。

【症例】80 歳代、女性。COVID-19 発症後に嘔気、肝機能異常を指摘され当院消化器内科を受診した。精査の結果、汎血球減少、AST、LD 高値遷延を認めたことから、血液内科に紹介となった。身体所見としては肝脾腫があり、表在リンパ節は触知されなかった。汎血球減少、可溶性 IL-2R 高値であることから血球貪食症候群、血液腫瘍性病変を疑い骨髄穿刺が行われた。

【末梢血所見】異型細胞の細胞径は 35~45 μ m で N/C 比 70~80% 程度。細胞質は一部の細胞で空胞を有し、核形不整で核網はやや繊細だった。異型細胞はスメア中間辺りか

ら散在性に少数認め、basket cell も散見された。

【骨髄所見】細胞密度は低形成で三系統に異形成はなく、血球貪食像も認めなかった。異型細胞の細胞径は末梢血とほぼ同等大で、N/C 比 70~80%。細胞質はやや好塩基性が強く一部に空胞を有していた。核形は不整で、核網は繊細、核小体が見られた。ペルオキシダーゼ染色は陰性を示した。病理組織標本では、小血管内を充填して小円形の異型細胞が増殖しており、免疫組織化学的に CD20、CD79 α 陽性、CD3 陰性、Ki-67 labeling index は high であった。以上の所見より血管内大細胞型 B 細胞リンパ腫と診断された。

【まとめ】末梢血中に異常細胞が出現する場合もあるため引き終わりを含めて標本の全体像を慎重に注意深く観察する必要があると考える。

JA 尾道総合病院 臨床研究検査科 0848-22-8111

鑑別に苦慮した T-lymphoblastic leukaemia (T-ALL)の一例

◎安野 智哉¹⁾、佐伯 有紀¹⁾、板楠 将¹⁾、加藤 真紀子¹⁾、井上 信行¹⁾、川本 光江¹⁾
愛媛県立中央病院¹⁾

【はじめに】Tリンパ芽球型白血病(T-ALL)のサブタイプとしてWHO分類第4版(2017年改訂版)にて前駆型Tリンパ芽球白血病(Early T-cell precursor;ETP-ALL)が暫定的な病型として追加された。その頻度は、T-ALLの5~17%を占めるとされている稀な疾患である。今回我々は、フローサイトメトリー(FCM)を機にETP-ALLと考えられた一例を経験し、所見をまとめたので報告する。

【症例】40代男性、20XX年職場の健康診断にて白血球増多、貧血、腹部エコー検査で脾腫を認めたため、白血病を疑われ当院紹介となった。

【検査所見】紹介時WBC $35.59 \times 10^9/L$ 、Hb $9.2g/dL$ 、PLT $155 \times 10^9/L$ 、LD221U/L、UA $5.3mg/dL$ 、CRP $2.17mg/dL$ 、であり、末梢血液像・骨髄像にてN/C比が大き(80%程度)、類円形や一部切れ込みを有する核網繊細な芽球様細胞を約90%認めた。ミエロペルオキシダーゼ染色陰性、非特異的エステラーゼ染色陰性であった。骨髄FCMではCD7、CD13、CD33、CD34、HLA-DR、TdT、cyCD3が陽性、CD5、CD10、CD19が弱陽性、

CD1a、CD2、CD4、CD8、CD14、CD20、CD117、MPOが陰性であった。

T・B細胞系、骨髄系が陽性となる混合表現型急性白血病(MPAL)、その他希少型を想定する結果であった。白血病キメラスクリーニング陰性。染色体検査では、複雑核型であった。FCMの結果よりcyCD3陽性であることからT-ALLが主病態と想定し得るため、T細胞受容体(TCR)遺伝子再構成を追加検査し、TCR(C β 鎖、J γ 鎖)ともに再構成を認め、FCM結果よりETP-ALLを疑う診断となった。治療は、成人急性リンパ性白血病に対する治療プロトコールALL/MRD2023に則り治療を開始した。

【まとめ】今回我々は、TCR遺伝子再構成にてT細胞性と判明し、FCM結果よりETP-ALLを疑う症例を経験した。ETP-ALLは、未分化なためT細胞と骨髄球系細胞の共通の前駆細胞を起源とする腫瘍とされているため、ユニークな細胞表面マーカーを呈する。そのため、病型分類の特性に精通することの重要性を認識した症例であった。

<連絡先>089-947-1111(内線;2304)