

真性多血症から *RUNX1::RUNX1T1* 融合遺伝子を有する急性骨髓性白血病に移行した 1 症例

◎築地 秀典¹⁾、宮崎 勢子¹⁾、大串 菜々実¹⁾、堀 優花¹⁾、桜田 菜奈¹⁾、中村 朱¹⁾、松下 義照¹⁾
地方独立行政法人 佐賀県医療センター好生館¹⁾

【はじめに】真性多血症(PV)は *JAK 2* 遺伝子変異を特徴とし、赤血球増加を主体に白血球増加、血小板増加を伴う骨髓増殖性腫瘍(MPN)に含まれる。PV は経過中、出血や血栓症などの合併症を伴い、一部は骨髓線維化や急性白血病へ進行する。一方、*RUNX1::RUNX1T1* 融合遺伝子を有する急性骨髓性白血病(AML)は *de novo* AML で高頻度にみられるが、MPN からの移行例は極めて稀である。

【症例】80 歳代、男性。20XX-22 年に PV と診断され、ハイドロキシウレアで長期間治療を行っていた。20XX-12 年に *JAK2V617F* 変異(ホモ型)を検出。20XX 年、定期フォローアップ中に、白血球増加、貧血、血小板減少、芽球の出現を認めた。

【検査所見】末梢血:WBC $14.6 \times 10^9/L$ (blast 5.5%), RBC $2.97 \times 10^{12}/L$, Hb 10.6g/dL, Ht 31.9%, MCV 107.4fL, PLT $73 \times 10^9/L$, Ret 1.2%, LD 472U/L。骨髄:過形成。顆粒球系に偽 Pelger 核異常や低顆粒好中球を認めた。blast 18.8%、中型～大型で大小不同があり、N/C 比は 70～90%、細胞質内に顆粒や空胞あり。核網は纖細網状、核形不整を認め、明

瞭な核小体を有していた。FCM: 骨髓球系マーカーと CD19 などの B 細胞系マーカーに陽性。
染色体: 46,XY,t(8;21)(q22;q22.1)[18]/46,XY[2]。
遺伝子:*RUNX1::RUNX1T1* 融合遺伝子を検出した。
なお、白血化の際も *JAK2V617F* 変異(ホモ型)を検出した。
【まとめ】PV は比較的緩慢な経過を辿るが、一部は、急性白血病へ移行する。AML への移行例の多くは、*TP53* や *TET2*、*ASXL1* などの遺伝子変異の頻度が高く、均衡型の転座を示す AML は稀である。本症例は、*RUNX1::RUNX1T1* 融合遺伝子を有する AML に特徴的な形態像や免疫表現型を示しており、血液疾患のフォローアップ時の鏡検においては、形態変化を捉えることの重要性を改めて感じた症例であった。
連絡先 0952-24-2171(内線 1683)

鑑別に苦慮した悪性リンパ腫の1例

◎熊谷 理絵¹⁾、津田 勉¹⁾、岡本 南¹⁾、坂口 彩有里¹⁾、龍 正樹¹⁾、太田 晴己¹⁾、吉田 雅弥¹⁾、山崎 卓¹⁾
熊本赤十字病院¹⁾

【はじめに】辺縁帯リンパ腫(MZL)は、小型～中型の異型リンパ球を主体とした低悪性度B細胞リンパ腫で、脾辺縁帯リンパ腫(SMZL)、節外性粘膜関連リンパ組織型辺縁帯リンパ腫(EMZL)、節性辺縁帯リンパ腫(NMZL)、皮膚原発辺縁帯リンパ腫(PCMZL)、小児節性辺縁帯リンパ腫(PNMZL)の5つの病型がある。今回、我々はITP治療中にMZLが示唆された症例を経験したので報告する。

【症例】脾臓摘出後の60歳代・女性。前医でITP治療中、怠薬なしの血小板低下、持続的な鼻出血を認めたため当院紹介受診となる。

【検査所見・経過】来院時検査ではPLT3.0×10⁹/Lと低値で血液像からは異常細胞は認められなかつたが、4日後の血液像に芽球様細胞が3%認められた。また、レボレートを使用していたが血小板の戻りが悪くなつたため、1週間後に骨髄検査が施行された。また、同日の血液像において、核に切れ込みのある異常リンパ球の出現を認めた。骨髄像：正形成骨髄、大きさ10～15μm、N/C比80～90%、核網粗剛で核小体は不明瞭、細胞質の好塩基性

は弱～中等度、核中心性の切れ込みを有する細胞と核・細胞質に複数の空胞を有するAb-Ly様細胞を4%認めた。FCM:CD5/19/20/23とκ陽性。血液像、骨髄像より形態学的にはFLが、FCMからはCLL、SMZLが疑われたため、リツキシマブでの治療を開始した。現在も治療中であるが、経過良好である。その後の病理免疫染色では、CD3・CD10・CyclinD1・SOX11・LEF1陰性、CD20・BCL2陽性となりFL、MCL、CLLは否定され、MZLの可能性があることが示唆された。

【考察】WHO分類第5版にはMZLはFLに類似した形態を示す場合があると記載されており、血液像と骨髄像で認めた異常リンパ球はMZLであったのではないかと推察された。

【まとめ】今回、MZLの可能性がある症例を経験した。自己免疫疾患保持者は悪性リンパ腫が背景にあることを念頭に置き検査すべきであると痛感した。また、診断するためには積極的に臨床にアプローチし、病理など他部署と連携をとることが重要である。連絡先:096-384-2111

フローサイトメトリー検査から迅速な診断へ繋がったアグレッシブ NK 細胞白血病の一例

◎宮崎 純子¹⁾、宇都宮 彰人¹⁾、水上 友絵¹⁾、榎木 美由紀¹⁾、財前 一貴¹⁾、古賀 紳也¹⁾、三浦 慎和¹⁾、手嶋 泰之²⁾
大分大学医学部附属病院 医療技術部 臨床検査部門¹⁾、大分大学医学部 先進医療科学科²⁾

【はじめに】アグレッシブ NK 細胞白血病(以下 : ANKL)は腫瘍化した NK 細胞が全身に増殖し、造血器腫瘍の中でも急激な経過をたどる予後不良な疾患の一つである。今回、フローサイトメトリー検査から迅速な診断へ繋がった ANKL の症例を経験したので報告する。【症例】患者：40歳代女性。現病歴：20XX年4月左耳下腺に腫脹を認めた。その後、頭痛や体の痛みが出現し前医総合診療内科を受診。血液検査で WBC、PLT の低下や LD、AST、ALT 上昇、末梢血塗抹標本で芽球細胞を 1.0%認め、20XX年5月当院血液内科へ紹介となった。【血液検査所見】〈末梢血一般検査〉WBC $1.70 \times 10^3/\mu\text{L}$ 、RBC $3.82 \times 10^6/\mu\text{L}$ 、Hb 11.7 g/dL、HCT 35.2 %、PLT $161 \times 10^3/\mu\text{L}$ 〈凝固検査〉PT 11.8 秒、APTT 52.8 秒、Fib 261 mg/dL、D ダイマー 2.46 $\mu\text{g/mL}$ 、FDP 6.8 $\mu\text{g/mL}$ 〈生化学検査〉LD 245 U/L、AST 147.7 U/L、ALT 131.3 U/L、フェリチン 589.9 ng/mL、sIL-2R 8441 U/mL。【骨髄検査】過形成骨髄、中型～大型で N/C 比 60～80%程度、核網はやや粗剛、核小体を認め、細胞質は好塩基性で一部空砲を有する異常細胞を 39.2%、活

性化マクロファージを 1.6%認めた。骨髄検査からリンパ腫を疑ったが詳細な病型決定までは至らなかった。

【FCM】CD2、CD56 などの NK 細胞マーカーが陽性。また、ANKL の特徴とされる CD16 が陽性であった。一方 CD7、CD10、CD19、CD20、CD23、CD30 は陰性であった。【病理】免疫染色にて異常細胞は CD56、granzyme B 陽性、CD16、perforin 少数陽性。CD4、CD5、CD8、CD79a、CD57 陰性。【経過】骨髄検査、FCM の結果から ANKL を疑った。入院初日から治療を開始し、20XX年8月に臍帯血移植を行ったが翌月永眠された。

【まとめ】ANKL は 50% 生存期間が 2か月程度という報告がある。そのため早期治療が必要である。ANKL は顆粒大リンパ球に似た形態を示す細胞や偽足様の細突起を認める細胞が出現する場合もある。今回の症例は中型～大型、好塩基性、核小体を有していた。多様な細胞形態を示すため形態学的所見だけでなく、FCM 等総合的判断が重要であると考えられた。

(連絡先:097-586-6047)

CD56 陽性成人 T 細胞性白血病・リンパ腫の一例

◎山田 由里愛¹⁾、吉原 由利重¹⁾、南里 安耶¹⁾、小山 恵奈¹⁾、中尾 真実¹⁾、於保 恵¹⁾、副島 英伸¹⁾
佐賀大学医学部附属病院 検査部¹⁾

【はじめに】 成人 T 細胞性白血病・リンパ腫（以下 ATLL）は HTLV-1 の感染によって引き起こされる T 細胞の悪性リンパ腫である。ATLL 細胞の多くは表面形質マーカー CD3・CD4・CD25 は陽性、CD7・CD8 は陰性である。CD56 は NK 細胞のマーカーとして利用される膜抗原であり、通常 ATLL では発現を認めない。今回、CD56 を発現する ATLL を経験したので報告する。

【症例】 70 歳代女性。発熱・発汗・下肢浮腫・腹部膨満があり近医を受診し、頸部リンパ節の腫れを認め CT が施行された。全身の多発リンパ節腫大を認め、当院血液腫瘍内科へ紹介となった。

【初診時検査所見】 〈末梢血〉 WBC $9.59 \times 10^3/\mu\text{L}$ 、RBC $4.79 \times 10^6/\mu\text{L}$ 、Hb 15.2 g/dL、PLT $212 \times 10^3/\mu\text{L}$ 〈血液像〉 Seg 83.5%、Lym 9.5%、Mono 5.5%、Eosino 0.5%、Baso 0.0%、Abn-Lym 1.0% 〈生化学・免疫検査〉 LD 1396 U/L、sIL-2R 35003 U/L、HTLV-1 抗体 陽性

【鼠径リンパ節生検】 〈フローサイトメトリー検査〉 CD3+/CD4+/CD25dim+/TCRαβ+/CD56+/CD7-/CD8-/CD30-、

〈遺伝子検査〉 HTLV-1 プロウイルス DNA 陽性、〈病理組織診断〉 正常のリンパ濾胞構造は消失し、核腫大と明瞭な核小体を有する異型細胞がびまん性に増殖している。異型細胞は病理免疫組織化学染色にて CD3+/CD4+/CD20-/CD7-/CD8-/CCR4+/CD56+ を示す。末梢性 T 細胞リンパ腫の像であり、ATLL として矛盾しない。

【経過】 上記検査より ATLL（リンパ腫型）と診断された。化学療法が開始されたが、効果が得られず状態は改善しなかった。緩和ケアの方針となり他院へ転院となった。

【考察とまとめ】 今回、我々は CD56 陽性の ATLL を経験した。明確に CD56 が陽性であった ATLL の文献報告はこれまで 9 例のみで、7 例が診断後 5 年以内に、そのうち 5 例が 1 年以内に死亡している。本症例も治療の効果は乏しく予後不良パターンであったことが推測された。CD56 と ATLL の予後についての関連性は解明されておらず、今後更なる知見の蓄積が必要と考える。

連絡先：0952-34-3250

リンパ節穿刺吸引細胞診のフローサイトメトリー検査が早期診断に寄与した B-ALL の一例

◎野口 和洋¹⁾、山口 香織¹⁾、梅本 華帆¹⁾、金子 洋平²⁾、竹林 英幸²⁾、竹平 祥紀²⁾、小田 萌²⁾、酒井 隆弘¹⁾
日本赤十字社 長崎原爆病院 検査課¹⁾、日本赤十字社 長崎原爆病院 病理診断科部²⁾

【はじめに】

当院ではリンパ節等の穿刺吸引細胞診(FNA)において必要時にはフローサイトメトリー(FCM)検査を併用している。今回我々は、FNA の FCM 検査が B-ALL の早期診断に寄与した症例を経験したので報告する。

【症例】

患者は 10 代男性。頸部リンパ節腫脹を認め近医を受診。無痛性のリンパ節腫脹であり早期の精査が必要と判断され、当院耳鼻咽喉科に紹介受診となった。

【血液検査所見】

WBC:4.9×10⁹/L, RBC:5.39×10⁹/L, Hb:15.0 g/dL, MCV:78.8 fL, PLT:93×10⁹/L, ALB:5.1 g/dL, AST:106 U/L, ALT:273 U/L, LDH:365 U/L, CRP:0.48 mg/dL, sIL-2R:542 U/mL.
末梢血液像:stab 1.0 %, seg 37.0 %, Eo 3.5 %, Ba 0.5 %,
Mo 3.5 %, Ly 53.5 %, Aty-Ly 0.5 %, 芽球様細胞 0.5 %.

【FNA 所見】

軽度の核型不正を伴う中型リンパ球が単調な像で認められ悪性リンパ腫が疑われたため、FNA の残余検体で FCM

検査を追加。

【FCM 所見】

CD45(+), CD19(+), κ鎖(-), λ鎖(-). CD45 の発現が dim の細胞集団を認め、急性白血病を疑う所見であった。

【臨床経過】

FCM 所見を主治医へ報告し血液内科への紹介を提案。その後血液内科医師より FCM の追加検査依頼があり TdT(+) であった。以上の所見より B-ALL/LBL が疑われたため、移植を含めた治療目的で他院へ紹介となり、紹介先の病院で B-ALL の診断となった。

【まとめ】

B-ALL では通常末梢血に多数の芽球細胞を認める。本症例では明らかな芽球細胞の増加は認めず、末梢血液像からは B-ALL を疑うことが困難であったが、FNA の FCM 検査が早期診断に有用であった。また、検査室から臨床側へ情報を発信する重要性を再認識した症例であった。

連絡先 095-847-1511(内線:1321)