

白血病キメラスクリーニングで *BCR-ABL* 遺伝子が検出されなかった CML の一例

◎広瀬 逸子¹⁾、平尾 早希¹⁾、伊藤 蒼¹⁾、岡本 智裕¹⁾
 社会医療法人峰和会 鈴鹿回生病院¹⁾

【はじめに】慢性骨髄性白血病 (CML) はフィラデルフィア染色体 (Ph 染色体) を特徴とした多能性幹細胞の異常により惹起される白血病で、確定診断には Ph 染色体および *BCR-ABL* 融合遺伝子の確認が必須となる。今回われわれは白血病キメラスクリーニングで *BCR-ABL* 融合遺伝子が検出されなかった一例を経験したので報告する。

【症例】60 代男性 X-5 日に労作時呼吸困難が出現し、X-2 日左背部に巨大な紫斑が出現し前医を受診した。血液検査で高度貧血と末梢血中に幼若細胞を認めたため X 日に当院血液内科を紹介受診された。【初診時検査所見】WBC 349.4x10⁹/L (Blast 1% Promyelo 1% Myelo 18% Meta 9% Band 16% Seg 41% Eos 3% Baso 8% Lym 1% Mo 2%) RBC 1.90x10¹²/L Hb 5.0g/dL PLT 166x10⁹/L TP 7.7g/dL T-bil 3.5mg/dL AST 39 IU/L ALT 10 IU/L LDH 2938 IU/L γ GT 171 IU/L Na 128 mEq/L K 3.9 mEq/L Cl 92 mEq/L CRP 7.45 mg/dL PT 68% APTT 39s Fbg 597 mg/dL AT3 110% FDP 8.9 μ g/dL 骨髄検査：NCC 503x10⁹/L キメラスクリーニング：WT1 1200 コピー/ μ g RNA

Mj-*bcr/abl* 250 未満, mn-*bcr/abl* 250 未満, mc-*bcr/abl* 250 未満 *BCR/ABL* FISH 法：97.5% 染色体：46, XY, t(9;22)(q34;q11.2) 【20/20】

【考察】CML に認められる Major *BCR/ABL* キメラ遺伝子は、主に *ABL* 遺伝子の exon2 から転写され、55% が b3a2 タイプ、44% が b2a2 タイプであり、1% 未満のごくわずかではあるが、exon3 から転写された b2a3, b3a3 タイプも存在する。本症例は exon3 から転写された b2a3 タイプであり、キメラスクリーニングでは exon2 に結合するプローブを用いて増幅させるため、偽陰性となったと考えられた。

【結語】白血病キメラスクリーニングで *BCR-ABL* 融合遺伝子が検出されなかった CML の一例を経験した。aCML も疑ったが、検査側から FISH 検査を提案したことで早期に診断がついた一例だった。遺伝子変異が疑われる場合は、キメラスクリーニングにとらわれず、FISH 法や染色体の結果を複合的に判断する必要がある。連絡先 059-375-1312