

**t(7;11)(p15;p15),NUP98-HOXA9 キメラ遺伝子を有する急性骨髄性白血病の1症例**

◎渡部 敦裕<sup>1)</sup>、佐々木 久臣<sup>1)</sup>、藤原 教徳<sup>1)</sup>、千葉 典章<sup>1)</sup>  
岩手県立中部病院 臨床検査技術科<sup>1)</sup>

**【はじめに】**

11番染色体短腕(11p15)に座位する NUP98 遺伝子の異常は、様々な遺伝子と相互転座を起こすことが知られている。また、染色体相互転座 t(7;11)(p15;p15)は、急性骨髄性白血病(AML)、慢性骨髄性白血病(CML)、骨髄異形成症候群(MDS)の一部にみられる稀な染色体異常である。今回我々は、染色体相互転座 t(7;11)(p15;p15)、NUP98-HOXA9 キメラ遺伝子を有する急性骨髄性白血病を経験したので報告する。

**【症 例】**

10歳代、男性。2018年1月、なんとなく体調不良を感じていた。1/22より咽頭痛・発熱があり近医内科受診。インフルエンザ陰性、咽頭痛増悪あり。下咽頭右側に血腫、喉頭蓋に発赤、上咽頭に点状出血あり。ロセフィン点滴でも改善せず、当院耳鼻咽喉科紹介。

WBC $2.60 \times 10^9/L$ 、芽球 69%(Auer rod+)、Hb10g/dL、PLT $26 \times 10^9/L$ より急性白血病が疑われ、当院血液内科紹介となった。

**【検査所見】**

WBC $33.29 \times 10^9/L$ 、RBC $3.21 \times 10^{12}/L$ 、HGB10.6g/dL、Hct30.5%、MCV94.9fL、MCH32.9pg、MCHC34.7g/dL、PLT $24 \times 10^9/L$ 、Blast65.0%(Auerrod+)、Stab5.0%、Seg8.0%、Lymp20.0%、Mono1.0%、Eosi1.0%、FDP11.4 $\mu\text{g}/\text{mL}$ 、LD896U/L (骨髄) NCC41.25 $\times 10^4/\mu\text{L}$ 、Mgk78 $\mu\text{L}$ 、Blast71.4%(POX染色3%以上陽性)、骨髄系細胞は分化傾向を認め、好中球に偽ペルゲル核異常や過分葉などの形態異常と赤芽球系細胞には巨赤芽球様変化や核融解像などの形態異常あり。(FCM) CD33,CD34,CD38,CD117,HLA-DRが陽性。(遺伝子) NUP98HOXA9キメラRNA定量 $4.5 \times 10^4$ コピー/ $\mu\text{gRNA}$ 、WT1mRNA定量 $1.2 \times 10^5$ コピー/ $\mu\text{gRNA}$ 、FLT3/ITD変異なし。(染色体) t(7;11)(p15;p15)、以上よりAML-M2 (FAB)と診断された。

**【経 過】**

IDR+AraC療法で寛解導入療法開始。2月に実施した骨髄検査にて血液学的寛解を確認。MIT-AraCにて地固め療法開始。現在も寛解を維持している。

**【考 察】**

今回の症例は細胞形態に異型性を認める急性白血病であり、t(8;21)(q22;22);RUNX1-RUNX1T1を伴う急性骨髄性白血病を推測していたが、染色体・遺伝子検査の結果より稀な白血病であることがわかった。文献によるとHOX遺伝子は正常な血球の分化と自己複製に関与する遺伝子であり、HOX発現系の一箇所には何らかの異常が生じると分化や増殖の異常が惹起される。このことからHOX遺伝子に異常が生じた白血病では血球形態に異形成が認められるのではないかと推測される。今後、症例の蓄積による解析を期待する。

連絡先 0197-71-1511 (内線 1433)