

26HP11-6

赤芽球系細胞の増加を認めた若年性骨髄単球性白血病の一例

榊 久乃¹⁾、野村 恵子¹⁾、金兼 弘和¹⁾、宮脇 利男¹⁾、中沢 洋三²⁾、
小池 健一²⁾、松田 和之³⁾富山大学 小児科¹⁾、信州大学 小児科²⁾、信州大学 臨床
検査部³⁾

【はじめに】若年性骨髄単球性白血病（JMML）は時として赤芽球系細胞の増加を認めることがある。また JMML の多くで *PTPN11* 遺伝子の変異を認める。今回、赤芽球系細胞の増加を伴い JMML の診断に苦慮したが、*PTPN11* 遺伝子解析により確定診断し得た JMML の一例を経験したので報告する。

【症例】3 歳男児。入院約 2 ヶ月前より、活気、食欲が低下し、1 ヶ月前から両上下肢の点状出血、体重減少、腹部膨満を認めた。微熱が 2 週間続いたため、近医を受診し、肝脾腫を認め、血液検査にて白血球増多、貧血、血小板減少を指摘され、白血病の疑いにて当科紹介入院となった。

【入院時身体所見】

体温 37.0℃、皮膚蒼白、両上下肢に点状出血散在、眼瞼結膜貧血あり、両頸部リンパ節 2cm 大 3-4 個、心肺清、腹部膨隆、肝 6.0cm 触知、脾 7.0cm 触知

【入院時血液検査所見】

WBC 20,600/ μ l (Seg 23.5%、Band 5.5%、Eos 0.0%、Baso 5.0%、Lymph 17.5%、Mono 17.0%、Atyp Lymph 11.5 %、Myelo 1.5%、Metamyel 4.0%、Blastic-c 14.5%)、RBC 279 万/ μ l、Hb 6.9g/dl、Ht 23.3%、PLT 1.6 万/ μ l

【入院後経過】

骨髄は過形成であり、赤芽球系細胞が 50% を占め、芽球は NEC の 20% 以上に認められた。芽球の表面マーカーは骨髄系が陽性で Glycophorin A は陰性であった。分類不能の AML/MDS と考え、CCLSG/AML9805 プロトコールに準じ化学療法を開始した。その後、Hb F の上昇 (17%)、spontaneous colony 陽性、さらに *PTPN11* 遺伝子の変異が証明され、JMML と診断した。化学療法に対する反応はよかったが、同種造血細胞移植の適応と考え、HLA2 座不一致の母方伯父をドナーとし同種骨髄移植を施行した。day 16 に生着したが、grade 3 の急性 GVHD、grade 2 の TMA を認め、現在も治療継続中である。

【考察】入院時、赤芽球系細胞の増加に目をとられ、すぐには JMML の診断には至ることができなかった。JMML では時に赤芽球細胞の増加が認められることに留意すべきであり、診断には、従来の診断基準に加え *PTPN11* の遺伝子解析が有用であった。

26HP11-7

悪性奇形腫に対する auto PBSCT 後に発症した secondary JMML の女児例

底田 辰之、野村 明孝、馬場 典子、加藤 博文、多賀 崇、太田 茂、
竹内 義博

滋賀医科大学 小児科

若年性骨髄単球性白血病（以下 JMML）は小児の骨髄異形成症候群（以下 MDS）の中でも比較的頻度の高い疾患である。その多くは 2 歳未満に発症するが、二次性 JMML の報告例は比較的少ない。今回我々は、悪性奇形腫治療後に、JMML を発症した女児例を経験したので報告する。

症例は平成 14 年 2 月（7 歳時）に骨盤部原発の悪性奇形腫と診断され、転移のため摘脾および腫瘍摘出手術を行い、自己末梢血幹細胞移植を含む化学療法が施行され、平成 15 年 7 月に治療終了となった。既往歴として IgG subclass II 欠損症が判明している。原疾患の再燃は見られなかったが、2004 年 2 月頃から、間欠的な発熱、白血球増加、CRP 上昇、発疹、関節痛などを認めた。当初は敗血症や JIAなどを考慮していたが、2005 年 1 月に骨髄検査を施行したところ、明らかな病的細胞はなかったものの染色体で 20 細胞すべてに 8 trisomy が認められた。貧血や血小板減少もなく、全身状態は良好であったため、そのまま外来で経過観察となったが、同年 5 月から血小板減少がみられるようになり、8 月中旬には紫斑が出現したため、入院となった。身体所見上は、微熱と紫斑を認める以外に特記すべきことなく、血液検査では WBC 6900/ μ l (mono 47%、blast 0%)、Plt 24000/ μ l であった。骨髄検査は、過形成で、3 血球系の形態異常は著明でなく、中毒顆粒を伴う myeloid hyperplasia と病的芽球を 3% 認めた。平成 17 年 11 月に HLA 一致同胞（弟）より Busulfan、Fludarabine、Melfalan を前処置として骨髄移植を施行した。移植後経過は順調であったが、2006 年 6 月の末梢血の 8 trisomy 細胞の増加がみられた。このため現在 DLI を施行中である。

日本小児血液学会 MDS 委員会の報告（2005 年）によれば、1990 ～ 1999 年に本邦で発症した小児の治療関連性 MDS は 36 例であったが、Germ cell tumor からの発症は 1 例のみであった。患児はすでに 2 回の造血幹細胞移植を受けており再移植は合併症のリスクが高く、DLI を行って経過観察している。