

26HP12-1

Diamond-Blackfan 貧血から骨髄異形成症候群へ移行した 1 例

西尾 信博、谷ヶ崎 博、濱 麻人、高橋 義行、徐 銀燕、Bustos Itzel、小島 勢二

名古屋大学大学院医学系研究科 小児科学

【症例】初診時 4 ヶ月女児。在胎 40 週 2940g にて出生。生後 2 ヶ月のころから顔面蒼白に気づかれ、次第に進行してきたため、近医を受診。血液検査にて貧血と好中球減少を指摘され、当科へ紹介入院となる。身体所見では、貧血顔貌以外は特記すべき所見なく、肝脾腫、表在奇形は認めなかった。血液検査では、WBC 4000/ μ l (好中球 240/ μ l)、RBC 117 万/ μ l、Hb 3.4g/dl、MCV 87.7、Ret 0.2%、血小板 28 万/ μ l、HbF 4.7%、LDH 332IU/l、CRP 0.0mg/dl、Fe 171 μ g/dl、UIBC 125 μ g/dl で、著明な貧血と好中球減少を呈していた。骨髄は低形成で、赤芽球系細胞と、骨髄球系細胞の減少を認めたが、明らかな異型性はなかった。幼弱なリンパ球は増加していたが、異型性はなく、IgH 再構成も認めず、hematogones と考えられた。骨髄細胞での染色体異常は認めなかった。骨髄球系細胞に対する自己抗体を認めたことから、Diamond-Blackfan 貧血 (DBA) に自己免疫性好中球減少症を合併したものと考えられた。プレドニゾロンの投与により貧血と好中球減少は改善するものの、減量に伴い再燃した。さらにリツキシマブを併用したところ、プレドニゾロンを減量しても貧血の改善が持続した。しかし、1 歳 10 ヶ月時、再び貧血が進行し、骨髄検査で 3 系統に明らかな異型性と染色体異常 46,XX,dup(1)(q21q32) が出現した。そのため、骨髄異形成症候群 (MDS(RAEB)) と診断した。前処置 Buslfan 140mg/m²+melphalan 180mg/m²+Fludarabin 120mg/m²、GVHD 予防は FK506+MTX で非血縁者間臍帯血移植を施行し、移植後 7 ヶ月の現在も寛解を維持している。

【考案】DBA と診断された症例が、稀ではあるが、のちに白血病、MDS を発症することがあることは知られているが、その多くは DBA 診断後、長期間経過してからの発症である。本症例は DBA 診断後 18 ヶ月という比較的短期間に発症しており、その発症機序は従来の報告例とは異なる可能性がある。

26HP12-2

顆粒球肉腫に MDS 合併が疑われた 1 男児例

橋田 祐一郎、上山 潤一、呉 彰、西川 健一、神崎 晋

鳥取大学 周産期小児医学分野

【初めに】

顆粒球肉腫は、急性および慢性骨髄性白血病との関連が深く、診断上、悪性リンパ腫との鑑別が困難な場合も少なくない。今回私達は、診断に苦慮した顆粒球肉腫に MDS 合併が疑われた 1 男児例を経験したので若干の考察もふまえて報告する。

【経過】

症例は 2 才男児。近医にて著明な肝脾腫、貧血、血小板減少を指摘され、精査目的で当科紹介入院となった。入院時、血液検査では、WBC: 21,900/ μ l、Hgb: 9.1g/dl、PLT: 1 万/ μ l であった。診察上肝臓 6cm 触知、脾臓 6cm 触知、全身のリンパ節腫脹を認めた。

骨髄検査では、有核細胞数: 4.8×10^4 / μ l で、芽球の割合は約 7% であった。活性化された単球や貪食細胞は目立たなかった。

細胞表面マーカーは CD33、CD13 陽性。骨髄染色体解析は、t (8;21) もなく正常核型で、-7、+8 は検出されなかった。白血病キメラスクリーニングは、WT1 のみ。low blast AML や赤芽球系と巨核球系に若干の細胞異型もあることから MDS 等を疑ったが確定診断には至らず、単径部リンパ節生検を施行。免疫染色: MPO、CD68、CD123、CD4、CD3 陽性、TdT、ALK、CD30、CD56、CD8 陰性。TCR 再構成がないことを確認し MPO 陽性であることから顆粒球肉腫と診断した。入院後、全身状態不良で輸血依存となり呼吸状態も急速に悪化し、AML99 プロトコールにて治療開始。寛解導入療法終了後、呼吸状態は改善したが骨髄抑制が遷延した為、原因検査の為に頻回の骨髄検査を施行。MDS セントラルレビューの病理診断 (初診時も含む) にて MDS (RAEB-2) の合併も示唆された。各種感染症検査はすべて陰性であり、感染の関与は否定的と考えた。治療開始後 70 日頃よりようやく骨髄の自力回復を確認した。現在、強化療法継続中であるが、全身リンパ節の縮小、肝脾腫は消失し、骨髄も完全寛解 (CR) を確認した。また、治療に伴う骨髄抑制の遷延も認めない。

【考案】

顆粒球肉腫と MDS の合併は小児例の報告では稀であり、予後についての検討も明確でない。

本症例は、AML99 を継続する予定であり、現時点においては直ちに造血幹細胞移植療法の併用は考慮していない。

今後も厳重に管理を行う予定である。

久留米大学病理学 大島孝一先生、MDS セントラルレビュー 眞部淳先生 に深謝致します。