

巨大な異常細胞の鑑別に苦慮した MDS の 1 症例

◎菅井 滉遥¹⁾、山本 香織¹⁾、加藤 志真¹⁾、高橋 和也¹⁾、遠藤 桃佳¹⁾、國分 桃子¹⁾、戸村 弘樹¹⁾、高橋 千恵子¹⁾
大崎市民病院¹⁾

【はじめに】骨髄異形成症候群（MDS）は、血球減少や形態学的異形成を認め、造血幹細胞レベルで発症する腫瘍性疾患である。今回、患者末梢血液中と骨髄中に認めた巨大な異常細胞の鑑別に苦慮した MDS の 1 症例を経験したため報告する。

【症例】60 代男性、前医にて手足の浮腫、食思不振、悪寒、発熱あり、汎血球減少を認め当院紹介となった。

【検査所見】〈血液検査〉WBC $25.4 \times 10^9/L$ 、RBC $1.34 \times 10^{12}/L$ 、Hb 4.5g/dL、PLT $5.0 \times 10^9/L$ 、MCV 94.8fL、RET 0.2%、LD 895U/L、Ferritin 714.3ng/mL、IL-2R 897U/mL、WT-1mRNA 39000 コピー/ μ gRNA 〈末梢血液像〉Stab 1%、Seg 69%、Mono 3%、Lym 26%、その他 1%（好塩基性、N/C 比 80-90%、核網やや繊細、核形不整、核小体複数認める）〈骨髄検査〉NCC $8.3 \times 10^3/\mu L$ 、Meg $32/\mu L$ 、M/E 比 4.7、異形成：赤芽球系形態 50%以上、顆粒球系形態 10%以上、巨核球系形態 少数のため評価困難、顆粒球系 36.0%、赤芽球系 7.4%、単球系 3.6%、リンパ球系 30.8%、その他 21.4%（大型、大小不同、好塩基性、N/C 比 70%程度、核形類円

形又は不整・時に 2～3 分葉核、核網やや粗剛・顆粒様、核小体＋、時に細胞質に Azur 顆粒様の顆粒や空胞あり、PO 染色、Fe 染色ともに陰性。）FCM：異常細胞を捉えられず。

【考察】異常細胞の鑑別が問題となり、形態学的所見からは固形癌、白血病、ALCL、MDS が疑われたが判定困難であった。追加検査として、病理検査の免疫染色にて HbA+、glycophirinA+、CD45- ～very weak+、骨髄液 PAS 染色にて細胞質がびまん性～顆粒状に陽性となり、異形成を伴う赤芽球系の細胞と判断された。異常細胞が 21.4%であり、AML-M6b には該当せず骨髄芽球の増加もないため MDS-LB となるが、異常細胞を芽球ととらえ MDS-EB2 の診断となった。

【まとめ】今回、巨大な異常細胞の鑑別に苦慮した MDS の症例を経験した。FCM では鑑別が困難であったが、免疫染色およびPAS染色の追加検査により赤芽球系の細胞と判断することができた。異常細胞の鑑別には様々なアプローチが重要であることを再認識した症例であった。

連絡先 0229-23-3311（内線 2904）

M6 様を呈した MN-pCT の一症例

◎白谷 颯生¹⁾、座間 槇¹⁾、服部 祐太¹⁾、見付 祐子¹⁾、渡辺 隆幸¹⁾
 一般財団法人 太田綜合病院附属太田西ノ内病院¹⁾

【はじめに】細胞傷害性治療後の骨髄性腫瘍(MN-pCT)は WHO 分類改訂第 4 版における治療関連性骨髄性腫瘍 (t-MN)に該当し、細胞傷害性治療を受けた患者に生じる AML、MDS、MDS/MPN である。今回当院では M6 様を呈した MN-pCT を経験したので、報告する。

【症例】70 代男性。肝細胞癌に対し TACE 施行後、消化器内科にて経過観察中。20XX 年 5 月、汎血球減少のため血液内科紹介となった。

【検査結果】<生化学> TP 6.3g/dL, Alb 3.1g/dL, T-Bil 1.16mg/dL, AST 32U/L, ALT 30U/L, LD 272U/L, BUN 23.5mg/dL, Cre 1.16mg/dL
 <血液> WBC $1.5 \times 10^9/L$ (Band 1.0%, Seg 76.5%, Eo 1.0%, Mono 2.5%, Lymph 16.5%, Other 2.5%), RBC $2.14 \times 10^{12}/L$, HGB 6.4g/dL, PLT $5 \times 10^9/L$
 <骨髄> NCC $1.6 \times 10^4/\mu L$, MgK 認めず, Myeloid Series 30.4%, Erythroid Series 2.4%, Mono 2.0%, Lymph 9.6%, Others 55.6%
 ※Others: 中型～大型で好塩基性強く、顆粒(+)

Myelo Blast 様、Pro Erythroblasts 様で鑑別困難
 MPO 染色(-), PAS 染色:びまん性～粗大顆粒状
 <FCM> CD11b, CD13, CD33, CD36, CD41a, CD117, HLA-DR(+), CD34(-), CD235a dim(+)

<遺伝子>変異検出せず <染色体>20/20 異常あり

【経過】骨髄標本上 M6 様の異常細胞を認めたが基準を満たさず、FAB 分類による病型分類は不可であった。遺伝子変異検出せず、FCM の結果からも判別困難であった。TACE でエピルビシン(トポイソメラーゼ II 阻害薬)使用していたため、MN-pCT として VEN-AZA 療法開始。Day21 で治療効果判定のため骨髄検査施行したが、初診時同様の判別困難な Blasts 58.4%認めた。寛解に至らず、現在治療継続中である。

【結語】M6 様を呈し、細胞の判別に苦慮した MN-pCT の症例を経験した。今後も FAB 分類・WHO 分類を念頭に置き、細胞形態、遺伝子・染色体検査、表面マーカーなどの検査結果を総合的に判断していきたい。
 連絡先 024-925-1188(内線 30303)

MDS を合併した VEXAS 症候群の一症例

◎菅 真実¹⁾、染谷 俊裕¹⁾、千葉 拓也¹⁾、伊藤薫樹²⁾、藤原 亨³⁾

岩手医科大学附属病院中央臨床検査部¹⁾、岩手医科大学内科学講座血液腫瘍内科学分野²⁾、岩手医科大学医学部臨床検査医学・感染症学講座³⁾

【背景】VEXAS 症候群は、2020 年に提唱され、タンパク質のユビキチン化に関与する X 染色体上に位置する *UBAI* 遺伝子が体細胞遺伝子変異することで発症する治療抵抗性の自己炎症性疾患である。多彩な臨床症状や大球性貧血・血小板減少を認め、約半数に骨髓異形成腫瘍（MDS）を合併することが報告されているが、遺伝子検査に進むまでに時間を要することが懸念されている。今回 MDS を示唆する異形成所見を背景に細胞形態所見の報告が診断の一助となった VEXAS 症候群を経験した。

【症例】60 歳代男性。20XX 年 Y 月、左眼瞼腫脹を主訴に近医を受診。左眼窩蜂窩織炎が疑われるが、抗菌薬による改善はなく当院眼科紹介となった。併せて自然消退と増悪を繰り返す移動性の結節性紅斑様の皮疹も認めている。増悪する炎症反応の精査で施行された PET-CT により骨髓および脾臓に異常集積を認めたため、Y+3 月に血液腫瘍内科に紹介となる。

【検査所見】WBC $3.91 \times 10^9/L$, RBC $3.23 \times 10^{12}/L$, Hb 9.0 g/dL, MCV 91.7 fL, Ht 29.6%, PLT $383 \times 10^9/L$, AST 62 U/L, ALT

139 U/L, LD 147 U/L, TP 7.1 g/dL, CRE 0.47 mg/dL, CRP 3.19 mg/dL。骨髓は過形成。芽球の増加はないが、多系統に異形成あり（骨髓系および赤芽球系前駆細胞に顕著な空胞形成あり）。*UBAI* 遺伝子変異（p.Met41Val）あり。

【まとめ】本症例は、異形成所見および空胞形成を背景に遺伝子検査によって VEXAS 症候群と診断された。異常細胞の出現や異形成所見の評価に加え、細胞形態所見である空胞形成の重要性を再認識した。鏡検時に MDS が鑑別疾患に挙がる場合は、空胞形成の確認および積極的な臨床情報を収集し、*UBAI* 遺伝子変異解析につながる付加情報の発信に努めたい。

連絡先：019-613-7111（内線 3301）