

侵袭性 NK 细胞白血病是一种 NK 细胞增生性肿瘤, 临床经过呈侵袭性。1990 年由 Imamura 等^[1] 提出该命名, 1994 年 REAL 分类称其为大颗粒淋巴细胞白血病, NK 细胞型。2001 年世界卫生组织淋巴造血系统肿瘤分类中正式命名为侵袭性 NK 细胞白血病^[2]。本病罕见, 迄今为止英文文献报道低于 80 例。本病例有发热, 肝脾明显肿大, 全血细胞减少, 肝功能异常, 凝血功能障碍, 两次骨髓象中均可见一定数量的分类不明“肿瘤样”细胞, 过去多诊断“恶性组织细胞病”; 现依靠先进的流式细胞仪做免疫分型, 根据这种恶性细胞表达 CD2、CD7、CD56(占 74.81%), 不表达 CD3、CD5、CD19、CD20、MPO 的特点, 诊断为侵袭性 NK 细胞白血病^[3]。且患者发热、脾脏肿大、全血细胞减少、低纤维蛋白血症、血清铁蛋白增高, 同时也符合噬血细胞综合征(hemophagocytic syndrome, HPS)的诊断^[4]。因继发于 NK 细胞白血病, 故为获得性 HPS, 在其骨髓细胞学中可见到吞噬血细胞的吞噬型组织细胞。NK 细胞白血病罕见, 误诊率较高, 故需依靠流式免疫分型、T 细胞受体、免疫球蛋白重链重排等检查加以鉴别, 从而减少误诊的发生。

伴 dek/can 融合基因阳性急性髓系白血病 1 例

李丽宁¹, 于书春¹, 白晓^{2△} (1. 西安市西京医院血液科 710032; 2. 武警陕西省总队医院检验科, 西安 710054)

【关键词】 伴 dek/can 融合基因; 急性髓系白血病; 融合蛋白

DOI: 10.3969/j.issn.1672-9455.2013.08.090 文献标志码: B 文章编号: 1672-9455(2013)08-1056-01

伴 dek/can 融合基因阳性急性髓系白血病是临床上较为少见的类型。由于染色体易位, 6 号染色体上的 DEK 基因与 9 号染色体上的 CAN 基因结合形成 DEK2CAN 融合蛋白, 该蛋白与白血病的发生有密切关系。本病例报道旨在提供一个临床可靠的数据及相关信息, 供相关研究人员参考和探讨。

1 病例资料

患者, 男, 49 岁, 因乏力头晕, 纳差而就诊。呼吸、心率、血压正常, 重度贫血貌, 皮肤未见出血点, 浅表淋巴结不大, 巩膜无黄染, 胸骨压痛, 两肺呼吸音清, 心率 75 次/分钟, 律齐。腹软、肝脾肋下未扣及。双下肢无水肿。血常规: 白细胞(WBC) $31.7 \times 10^9/L$, 血红蛋白(Hb) 51 g/L, 血小板(PLT) $60 \times 10^9/L$ 。骨髓涂片提示: 骨髓增生极度活跃, 退化细胞可见。M/E 为 24.2 : 1.0, 粒细胞系统占 86.8%, 其中原始粒细胞占 52%, 细胞胞体中等大小, 核多呈圆形, 少数有凹陷, 核染色质呈颗粒状较粗糙, 核仁明显, 胞质深蓝色; 早幼粒细胞占 26.4%, 胞质中易见嗜苯胺蓝颗粒, 晚幼粒细胞及以下阶段细胞少见。外周血: 原始粒细胞占 27%。细胞化学染色: 中性粒细胞碱性磷酸酶染色阳性率 10%, 积分 10 分; 过氧化物酶染色/苏丹黑染色白血病细胞均呈极少数阳性; 糖原染色部分白血病细胞呈弥散性阳性; 特异性酯酶染色及碱性 α -丁酸萘酚酯酶染色白血病细胞均呈阴性; 中性非特异性酯酶白血病细胞阳性, 部分可被氟化钠抑制。免疫表型外周血检测阳性率: CD117 44.2%, CD13 59.1%, CD33 90.9%, CMPO 65.2%, CD14 0.4%, CD64 0.2%, HLA-DR 0.7%, 符合急性髓系白血病免疫表型。RT-PCR 测定结果显示检出 dek/can 融合基因阳性。

参考文献

- [1] Imamura N, Kusunoki Y, Kawa-Ha K, et al. Aggressive natural killer cell leukaemia/lymphoma; report of four cases and review of the literature. Possible existence of a new clinical entity originating from the third lineage of lymphoid cells[J]. Br J Haematol, 1990, 75(1): 49-59.
- [2] Jaffe ES, Harris NL, Stein H, et al. World health organization classification of tumours: pathology and genetics: tumours of haematopoietic and lymphoid tissues[M]. Lyon: iarc press, 2001.
- [3] 王昭, 王旖旎. 噬血细胞综合征的临床诊断[J]. 内科急危重症杂志, 2010, 16(4): 172-174.
- [4] 李春蕊, 刘文励, 周剑峰. 侵袭性自然杀伤细胞白血病的临床诊断[J]. 内科急危重症杂志, 2010, 16(4): 178-180.

(收稿日期: 2012-10-11 修回日期: 2012-12-13)

2 讨论

在急性白血病中, 染色体的相互易位大部分与恶性血液疾病的某一组织学或免疫学亚型或与特异的临床特征相联系, 在人类白血病的发病机制中起着关键作用。本病例中, 根据骨髓细胞形态学及流式分析结果提示, 该病例属于急性髓系白血病^[1]; 形态上倾向于 M2 型白血病, 但细胞化学染色中 POX 和 SBB 染色结果与典型的 M2 型白血病不是非常一致。根据参考文献报道, 考虑 Pox 阴性可能与感染, 或与肿瘤产生的染色体异常有关^[2]。结合基因检测结果, DEK-CAN 融合基因阳性, 也证实了 M2 的倾向。此融合基因在国内外报道不多, 主要发生于 AML-M2; 其次 M4, 发生率为 0.5%~4.0%, 且患者生存期短, 预后不佳^[3]。虽然 t(6;9)(p23;q34) 是导致 DEK-CAN 基因融合的原因, 但其与肿瘤发生具体的生物学影响, 以及编码的蛋白在急性髓系细胞白血病发生过程中发挥何种作用, 都还有待于分子生物学的进一步研究。

参考文献

- [1] 张之南, 沈悌. 血液病诊断及疗效标准[M]. 3 版. 北京: 科学出版社, 2007: 108-110.
- [2] 林增宝. POX 与肿瘤抑制的研究进展[J]. 医学综述, 2011, 17(21): 3263-3265.
- [3] 许文荣, 王建中. 临床血液学与检验[M]. 4 版. 北京: 人民卫生出版社, 2008: 259-260.

(收稿日期: 2012-09-12 修回日期: 2012-12-12)