

·病例报告·

SET-NUP214 融合基因阳性儿童急性髓系白血病二例

郑湧智 温晶晶 王凌燕 郑浩 华雪玲 李健 胡建达

福建医科大学附属协和医院,福建省血液病研究所,福建省血液病学重点实验室,福州 350001

通信作者:胡建达,Email:drjiandahu@163.com

基金项目:福建省自然科学基金(2020J05050);福建医科大学启航基金项目(2019QH1032)

DOI:10.3760/cma.j.issn.0253-2727.2021.09.011

SET-NUP214-positive pediatric acute myeloid leukemia: a report of two cases

Zheng Yongzhi, Wen Jingjing, Wang Lingyan, Zheng Hao, Hua Xueling, Li Jian, Hu Jianda

Department of Hematology, Fujian Medical University Union Hospital, Fujian Institute of Hematology, Fujian Provincial Key Laboratory on Hematology, Fuzhou 350001, China

例1,男,12岁,于2018年10月以“发热10d”为主诉入院。血常规:WBC $231.8 \times 10^9/L$,幼稚细胞96%,HGB 92 g/L, PLT $39 \times 10^9/L$;骨髓象:急性粒细胞白血病部分分化型;免疫分型:异常髓系原始细胞占有核细胞的97.73%,表达CD7、CD34、CD9、CD123、CD33,部分表达CD38、MPO、CD56,弱表达CD11b、CD117、CD13,符合急性髓系白血病(AML)表型,伴CD56、CD7表达;FISH(PDGFRB、CRLF2、ABL1、ABL2、CSF1R)提示:ABL1分离探针存在分离信号(即存在9q34断裂缺失),阳性率95%(图1A);白血病融合基因筛查:SET-NUP214融合基因阳性;一代测序证实SET基因7号外显子与NUP214基因18外显子发生融合;染色体核型为46,XY[9]。诊断:SET-NUP214融合基因阳性AML。予小剂量阿糖胞苷($100 \text{ mg} \cdot \text{m}^{-2} \cdot \text{d}^{-1}$)治疗3d,WBC降至 $30 \times 10^9/L$ 以下,予FLAG-IDA方案(氟达拉滨 $30 \text{ mg}/\text{m}^2$,第2~6天;阿糖胞苷 $2 \text{ g}/\text{m}^2$,第2~6天;G-CSF $5 \mu\text{g}/\text{m}^2$,第1~7天;去甲氧柔红霉素 $8 \text{ mg}/\text{m}^2$,第4~6天)诱导治疗。1个月后复查骨髓:有核细胞减低,未见原始幼稚细胞;流式细胞术检测微小残留病(MRD)0.36%;SET-NUP214融合基因定量0.113%,FISH(ABL1重排)阴性。再予FLAG-IDA化疗1个疗程,复查骨髓:完全缓解(CR);MRD、SET-NUP214融合基因定量、FISH(ABL1重排)均阴性。2019年3月行异基因造血干细胞移植(allo-HSCT)(单倍型,姐供弟,A供B;预处理方案为FA5BuCy+ATG)。移植后第22天中性粒细胞植入,移植后3、6、9个月复查骨髓均处于CR状态,但血小板始终不能恢复正常,多次STR检测均提示混合嵌合状态,考虑植入不良,予减停抗GVHD药物、输注间充质干细胞等处理,仍不能达到完全植入,在移植后11个月(距诱导化疗15.5个月)骨髓复发,1个月后死亡。

例2,男,10岁,于2018年11月以“发热、腹痛6d,面色苍白4d”为主诉入院。血常规:WBC $38.75 \times 10^9/L$,幼稚细胞占

86%,HGB 47 g/L,PLT $34 \times 10^9/L$;骨髓象:急性粒细胞白血病微分化型。流式细胞术检测:异常髓系原始细胞占有核细胞94.16%,表达CD34、CD117、CD7、CD38、CD123、CD33,部分表达CD11b、CD13、TdT,符合AML表型伴CD7表达;FISH:ABL1分离探针存在分离信号(存在9q34断裂缺失),阳性率96%(图1B);白血病43中融合基因筛查:SET-NUP214融合基因阳性;一代测序证实SET基因7号外显子与NUP214基因18外显子发生融合;染色体核型为46,XY,del(5)(?q31),add(6)(p21),del(6)(p23),inc[10]。故诊断为SET-NUP214融合基因阳性AML。予FLAG-IDA方案诱导化疗1个疗程,复查骨髓CR,MRD 0.09%,SET-CAN融合基因定量0.11%,FISH(ABL1重排)阴性;再予FLAG-IDA方案化疗1个疗程,复查骨髓CR;MRD、SET-NUP214融合基因定量、FISH(ABL1重排)均阴性。2019年2月行allo-HSCT(全相合,姐供弟,A供A;预处理方案同例1),移植后第24天中性粒细胞植入,第35天血小板植入,STR 100%。随访至移植后24个月,患儿已停抗GVHD药物,仍处于CR状态。

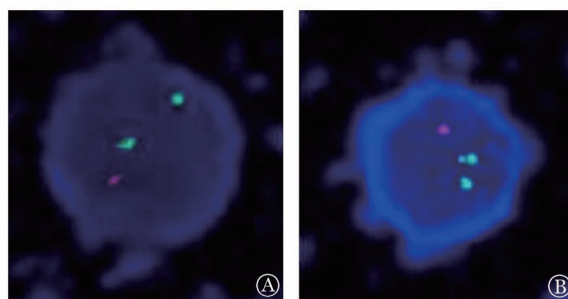


图1 例1(A)和例2(B)的FISH结果

(收稿日期:2021-03-06)

(本文编辑:王叶青)