

## ·病例报告·

以CBFβ-MYH11阳性小肠髓系肉瘤为首发表现  
伴inv(16)及+22的急性髓系白血病一例沈瑞<sup>1</sup> 尹晓林<sup>2</sup> 李杰平<sup>1</sup> 彭剑娇<sup>1</sup> 易婷<sup>1</sup> 贾浩鹏<sup>1</sup> 徐宏向<sup>1</sup> 曾惠奇<sup>1</sup> 周英<sup>1</sup><sup>1</sup>南华大学附属长沙中心医院血液科 410004; <sup>2</sup>解放军联勤保障部队第九二三医院血液科, 南宁 530021

通信作者: 沈瑞, Email: 273659267@qq.com

DOI: 10.3760/cma.j.issn.0253-2727.2020.10.019

**Myeloid sarcoma of the small intestine with CBFβ-MYH11 as the primary manifestation of acute myeloid leukemia with inv (16) and +22: a case report**Shen Rui<sup>1</sup>, Yin Xiaolin<sup>2</sup>, Li Jieping<sup>1</sup>, Peng Jianjiao<sup>1</sup>, Yi Ting<sup>1</sup>, Jia Haoping<sup>1</sup>, Xu Hongxiang<sup>1</sup>, Zeng Huiqi<sup>1</sup>, Zhou Ying<sup>1</sup><sup>1</sup>Department of Hematology, Changsha Central Hospital, Nanhua University, Changsha 410004, China; <sup>2</sup>

Department of hematology, 923 hospital of the PLA joint logistic support force, Nanning 530021, China

Corresponding author: Shen Rui, Email: 273659267@qq.com

患者,男,52岁。2015年5月出现腹痛、腹胀,肛门停止排便、排气,在外院行胃肠镜检查未见异常,腹部CT提示小肠肠系膜肿块,予通便、禁食、支持治疗后好转出院。2015年6月10日再次出现上述症状且加重入住某医院胃肠外科,查血常规:WBC  $6.7 \times 10^9/L$ , HGB 109 g/L, PLT  $145 \times 10^9/L$ ,分类未见异常细胞;肠镜回肠中下段病理活检示淋巴造血系统肿瘤,母细胞性,倾向淋巴母细胞性淋巴瘤。免疫组化:CD5(-), Cyclin D1(-), Ki-67(50%), CD20(-), CD43(+), CD3(-), PAX-5(-), CD10(-), CD23(-), CD99(+), CD34(+), Kappa(+), Lamda(+, 为主), TdT(+), LCA(+). 2015年6月16日全身麻醉下行小肠肿块姑息性切除术,快速冰冻病理示:倾向淋巴瘤。术后病理:(小肠)梭形细胞肿瘤,结合免疫组化考虑为间质瘤,为高度侵袭性(瘤体最大径5 cm,核分裂象>5个/50个高倍镜视野);免疫组化:CD5(-), Ki-67(50%), CD20(-), CD3(-), PAX-5(-), CD30(-), CD45RO(-), CD10(-), Bcl-6(-), MUM1(-), ALK(-), CK-Pan(-), CD117(+), Dog-1(-), S-100(-), Desmin(-), CD34(+), Actin-平(+), HMB45(-), Melan-A(-). C-KIT及PDGFR基因突变检测均为野生型。考虑为胃肠间质瘤。2015年7月4日在肿瘤科开始服用伊马替尼400 mg/d, 8月18日复查血常规:WBC  $4.13 \times 10^9/L$ , HGB 82 g/L, MCV 65.2 fl, MCH 21.5 pg, MCHC 330 g/L, PLT  $315 \times 10^9/L$ 。8月26日患者腹痛腹胀进一步加重,入住该医院肿瘤化疗科,查血常规:WBC  $3.1 \times 10^9/L$ , HGB 71 g/L, PLT  $108 \times 10^9/L$ 。CT检查发现新发胸腹腔大量积液,腹腔多发结节,较大者横截面60 mm×43 mm,肠系膜及大网膜增厚。8月31日血常规:WBC  $60.6 \times 10^9/L$ , HGB 59 g/L, PLT  $24 \times 10^9/L$ 。骨髓细胞形态学示急性髓系白血病(AML)-M<sub>4</sub>型。免疫分型:表达CD13、CD15、CD33、CD34、CD38、CD117、CD123、MPO、HLA-DR,部分表达CD56;符合

髓系表达。

2015年9月8日患者转入我院,血常规:WBC  $61.7 \times 10^9/L$ , HGB 72 g/L, PLT  $31 \times 10^9/L$ 。患者拒绝骨髓穿刺检查,外周血流式细胞术检查提示AML,白血病融合基因筛查示CBFβ-MYH11融合基因阳性,染色体核型为47,XY,inv(16)(p13q22),+22,明确诊断为AML伴重现性染色体异常(CBFβ-MYH11阳性)。考虑患者小肠间质瘤服用伊马替尼后疗效差,早期病理冰冻切片曾经考虑肠道淋巴母细胞淋巴瘤,不排除淋巴瘤母细胞淋巴瘤合并AML。取原肠道标本蜡块进行病理和FISH检测,期间患者给予对症支持治疗后病情逐渐缓解。9月28日予CVTP+Ara-C(环磷酰胺+长春地辛+吡喃阿霉素+泼尼松+阿糖胞苷)方案化疗。10月21日血常规:WBC  $5.7 \times 10^9/L$ ,单核细胞12.7%,中性粒细胞63.7%,淋巴细胞23.4%,HGB 78 g/L,PLT  $374 \times 10^9/L$ ,骨髓象示完全缓解。CT示腹腔肿块明显减小,胸腹水消失。11月5日再次以CAM方案(环磷酰胺+阿糖胞苷+6-巯基嘌呤)巩固化疗。此后分别以中等剂量TA、EA、MA方案等巩固强化化疗6个疗程,2016年4月25日取小肠肿块组织切片,免疫组化MPO阳性,FISH:CBFβ(16q22)细胞比率17%。后多次复查骨髓均为完全缓解,骨髓流式细胞术检测微小残留病(MRD)阴性,CBFβ-MYH11阴性。复查腹部CT腹腔多发结节及团块状肿块消失,肠系膜、肠管结构清晰。化疗期间共行4次腰椎穿刺及鞘内注射。化疗结束后患者及家属拒绝行异基因造血干细胞移植术。2019年10月2日复查骨髓细胞形态学示持续完全缓解状态,流式细胞术MRD阴性,CBFβ-MYH11阴性。

(收稿日期:2020-04-06)

(本文编辑:王叶青)