

and/or del(17p) identifies patients with multiple myeloma (MM) treated with front-line autologous stem-cell transplantation at high risk of early MM progression-related death [J]. J Clin Oncol, 2014, 32(20): 2173-2180. DOI:10.1200/JCO.2013.53.0329.

- [13] Avet-Loiseau H, Attal M, Campion L, et al. Long-term analysis of the IFM 99 trials for myeloma: cytogenetic abnormalities [t(4;14), del(17p), 1q gains] play a major role in defining long-term survival [J]. J Clin Oncol, 2012, 30(16):1949-1952. DOI: 10.1200/JCO.2011.36.5726.

- [14] Ji M, Jang S, Lee JH, et al. Double-hit myeloma with IGH/MYC and IGH/CCND1 translocations [J]. Ann Hematol, 2013, 92(8): 1129-1131. DOI: 10.1007/s00277-012-1668-y.

- [15] Shah V, Sherborne AL, Walker BA, et al. Prediction of outcome in newly diagnosed myeloma: a meta-analysis of the molecular profiles of 1905 trial patients [J]. Leukemia, 2018, 32(1):102-110. DOI:10.1038/leu.2017.179.

(收稿日期:2019-07-28)

(本文编辑:董文革)

## ·病例报告·

### 伴t(8;22)(p11;q11) 8p11骨髓增殖综合征一例

黄灿 邹玲丽 王典文 张旭艳 黎建云 涂传清

深圳市宝安区人民医院 518101

通信作者:涂传清, Email: sztchq@163.com

DOI: 10.3760/cma.j.issn.0253-2727.2019.11.007

#### 8p11 myeloproliferative syndrome with t(8;22)(p11;q11): a case report

Huang Can, Zou Lingli, Wang Dianwen, Zhang Xuyan, Li Jianyun, Tu Chuanqing

Department of Hematology, The People's Hospital of Shenzhen Bao'an District, Shenzhen 518101, China

Corresponding author: Tu Chuanqing, Email: sztchq@163.com

患者,男,28岁,因“咳嗽1月余,发现白细胞升高2 d”于2018年5月2日入院。入院查体:全身皮肤无瘀点,胸骨无压痛,肝脾淋巴结无肿大。右髋关节压痛,无活动受限。WBC  $91.41 \times 10^9/L$ , ANC  $80.99 \times 10^9/L$ , HGB 111 g/L, PLT  $29 \times 10^9/L$ 。外周血涂片:可见早中晚杆状粒细胞,红细胞大致正常,血小板散在,量少。肝功能、电解质、凝血四项、D-二聚体、风湿、空腹血糖、补体C3、补体C4、免疫球蛋白、肿瘤标志物等均未见异常。腹部彩超:轻度脂肪肝,胆、胰、脾、双肾输尿管、膀胱未见异常。磁共振髋关节平扫+增强:腰椎、双侧股骨上段及骨盆诸骨质广泛骨质信号异常,右侧髌骨、髌臼及左侧股骨头片状强化;双侧髋关节少量积液。胸部CT右肺中叶内侧段及左肺下舌段少许纤维条索灶。外周血淋巴细胞亚群:淋巴细胞6.5%,单核细胞3.8%,粒细胞89.7%。CD3<sup>+</sup>T细胞38.2%,CD3<sup>+</sup>CD4<sup>+</sup>T细胞24.4%,CD3<sup>+</sup>CD8<sup>+</sup>T细胞10.5%,CD3<sup>+</sup>CD19<sup>+</sup>T细胞45.7%,CD3<sup>+</sup>(CD16<sup>+</sup>/CD56<sup>+</sup>)T细胞9%。骨髓象:增生极度活跃,粒系比例偏高,未见原始细胞,早中幼阶段粒细胞增多为主,嗜酸性粒细胞3%,全片巨核26个,均为颗粒巨核细胞。骨髓活检病理:考虑骨髓增殖性肿瘤(MPN)。免疫分型:淋巴细胞2.5%,其中B淋巴细胞占淋巴细胞比例增高。JAK2 V617F、FIP1L1/PDGFR $\alpha$ 、ETV6-PDGFR $\beta$ 、MPL W515L/K基因均为阴性。SETBP1基因热点突变阴性;JAK2基因12号外显子突变及CALR基因9号外显子突变均阴性;BCR-ABL FISH检测,可见BCR位点拷贝数增加,比例92%,未见BCR-ABL融合信号。

FGFR1-FISH双色分离探针可见信号分离,阳性率96%;白血病43种融合基因筛查均阴性;BCR-ABL1融合基因定性罕见型阴性;BCR-FGFR1未检。CSF3R基因二代测序检出内含子c.485+71A>G杂合突变。染色体核型分析:46,XY,t(8;22)(p11;q11)[20]。诊断为8p11骨髓增殖综合征(EMS)。

住院期间予羟基脲降细胞、水化、碱化尿液,达沙替尼100 mg治疗,成分输血支持治疗,血常规无明显变化。于2018年8月行单倍型造血干细胞移植术,术后血象大致恢复,复查骨髓形态大致正常,FISH FRFR阴性。

讨论:EMS是一种极罕见的恶性侵袭性血液疾病,2008年WHO归属于“伴嗜酸粒细胞增多和FGFR1、FGFR2或FGFR3异常的骨髓和淋巴瘤”。根据现有文献报道,本例可能是全球第26例报道含BCR-FRFR1突变的EMS。染色体t(8;22)(p11;q11)异常的产生BCR-FRFR1融合蛋白,常伴有高度侵袭性的特点。

这类疾病常常以类似慢性髓性白血病的方式起病,且很快进展为急性期,也有进展为急性B淋巴细胞白血病的报道。本例患者因咳嗽行血常规检查发现白细胞明显升高,没有特殊的临床表现和体征,血象和骨髓象均与慢性髓系白血病非常类似,但BCR-ABL阴性,很容易误诊为不典型慢性髓性白血病或慢性中性粒细胞白血病。

(收稿日期:2019-03-01)

(本文编辑:徐茂强)