

·病例报告·

利用中期FISH发现伴t(8;17)急性髓系白血病一例

王艳芳 刘佳 万伟 王化 张朕豪 王晶 克晓燕

A rare t(8;17) chromosomal translocation in a case of acute myeloid leukemia detected by metaphase-FISH Wang Yanfang, Liu Jia, Wan Wei, Wang Hua, Zhang Zhenghao, Wang Jing, Ke Xiaoyan

Corresponding author: Ke Xiaoyan, Department of Hematology, Peking University Third Hospital, Beijing 100191, China. Email: xiaoyank@yahoo.com

患者,女,76岁,主因间断晕厥15 d,发现WBC升高3 d入院。入院时血常规:WBC $255.48 \times 10^9/L$,HGB 67 g/L,PLT $26 \times 10^9/L$,幼稚细胞占0.79。骨髓象:增生明显活跃,粒系占0.900,原始粒细胞占0.580,可见Auer小体,POX染色阳性,非特异性酯酶染色阴性。流式细胞术检测免疫表型:CD13(+),CD33(+),CD64(+),CD123(+),CD11c(+),cMPO(+),不表达CD7、CD56、CD10、CD3、CD19,为异常早期髓系细胞,比例为49.75%。PML-RAR α 等相关白血病融合基因检测阴性。染色体核型:46,XX, t(15;8;17)(q22;q24;q21)[20](图1)。

为验证15、8、17号染色体是否发生了复杂易位,明确临床诊断,进一步利用PML-RAR α [t(15;17)(q22;q21)]双色双融合探针、RAR α (17q21)双色分离探针以及MYC(8q24)双色分离探针对患者进行中期FISH检测。结果显示PML-RAR α 融合基因为阴性,表现为两个红色、两个绿色荧光信号(图2A);RAR α 基因未发生重排,表现为两个红绿融合信号(图2B);MYC基因正常应为8号染色体上出现两个红绿融合信号,而该患者一个融合信号在8号染色体,另一个融合信号位于17号染色体长臂末端,表明8号染色体确实与17号染色体发生了易位(图2C)。由于中期、间期FISH以及

融合基因检测均未发现PML-RAR α 融合基因,结合骨髓细胞形态等实验室检查,该患者最终诊断为急性髓系白血病(AML)-M_{2a}。

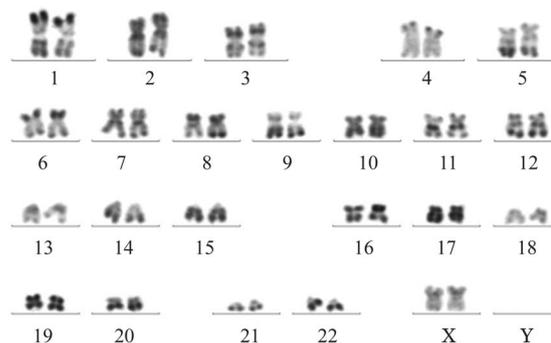
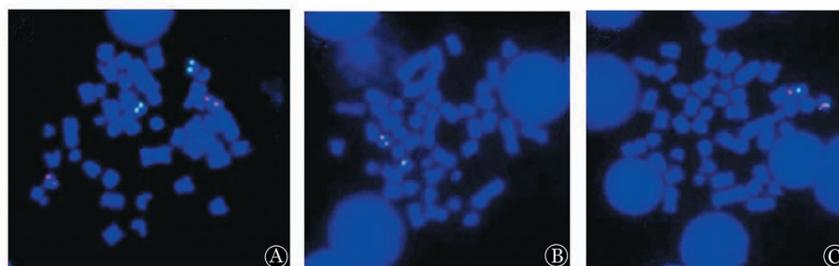


图1 该患者骨髓细胞R显带核型分析结果

讨论:本例患者最初染色体核型分析发现t(15;8;17)染色体复杂易位,但是骨髓细胞形态、PCR基因检测和间期FISH检测均与染色体结果不符,为明确临床诊断我们对患者进行了中期FISH检测。利用PML-RAR α 双色双融合探针以及RAR α 双色分离探针,发现15号染色体的PML基因和17号染色体的RAR α 基因均未发生断裂或者易位,可以排除涉及RAR α 基因的典型或不典型易位;应用MYC分离探针发现其中一个MYC基因出现在17号染色体,表明染色体8q24位点易位到17号染色体。根据三个探针中期FISH结果,可以排除15号染色体与17号染色体易位形成PML-RAR α 融合基因,而染色体8q24位点的MYC基因确实易位到了17号染色体,但其易位伙伴基因尚不清楚,因此,染色体核型结果纠正为t(8;17)。



A:利用PML-RAR α 双色双融合探针检测发现两个红色、两个绿色荧光信号;B:利用RAR α 双色分离探针检测发现两个融合信号;C:利用MYC双色分离探针检测发现两个红绿融合信号,但其中一个融合信号在17号染色体长臂末端

图2 该患者骨髓细胞中期FISH检测结果