

·病例报告·

伴MAP2K1基因突变的经典型毛细胞白血病1例

魏冲 蔡昊 蒋显勇 汪玄 周道斌 庄俊玲

中国医学科学院、北京协和医学院北京协和医院血液内科,北京 100730

通信作者:庄俊玲,Email:zhuangjunling@pumch.cn

DOI:10.3760/cma.j.issn.0253-2727.2022.05.016

Classic hairy cell leukemia with MAP2K1 mutation: a case report

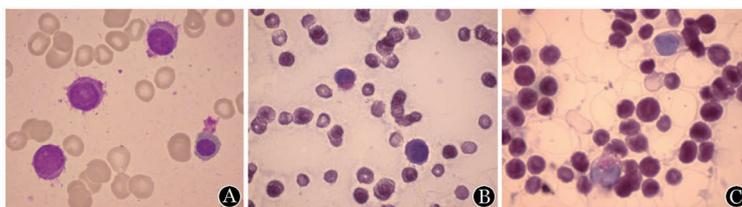
Wei Chong, Cai Hao, Jiang Xianyong, Wang Xuan, Zhou Daobin, Zhuang Junling

Department of Hematology, Peking Union Medical College Hospital, Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College, Beijing 100730, China

Corresponding author: Zhuang Junling, Email: zhuangjunling@pumch.cn

患者,男,59岁,于2020年9月体检血常规:WBC $2.63 \times 10^9/L$,中性粒细胞计数(ANC) $0.50 \times 10^9/L$,HGB 91 g/L,PLT $63 \times 10^9/L$;腹部超声示脾大。患者未就诊。2020年12月患者出现乏力、活动耐量下降,伴盗汗,体重2个月内下降10 kg。2021年2月7日患者误伤手指后出现反复发热,体温最高39.2℃。就诊我院急诊,查血常规:WBC $0.55 \times 10^9/L$,ANC $0.11 \times 10^9/L$,HGB 51 g/L,PLT $45 \times 10^9/L$;血EB病毒DNA 2400 拷贝/ml;支原体抗体1:160(+);CT示双下肺间质性改变,纵隔及腹主动脉旁淋巴结肿大,脾大;血培养肠炎沙门菌阳性。诊断为肠炎沙门菌血流感染、支原体肺炎,予美罗培南、莫西沙星抗感染治疗,10 d后体温正常。转入血液科排查全血细胞减少病因。血涂片未见异常;骨髓象:可见毛细胞,占32.5%,该细胞边缘呈“毛发”样突起,或呈“伪足”状、撕扯状;酸性磷酸酶染色阳性率95%,不被酒石酸抑制(TRAP阳性)(图1)。骨髓免疫分型:B细胞占淋巴细胞51%,主要表达CD19、CD20、CD22、CD11c、CD103、CD25,部分表达FMC7、CD23、CD200、kappa、sIgM;不表达CD5、CD10、CD138、CD38、lambda;骨髓活检:造血组织比例明显增多,结合免疫组化,符合B细胞淋巴瘤;免疫组化:CD20(+),CD79b(+),CD5(-),CD10(-),CyclinD1(-),BRAF V600E(-);二代测序检出MAP2K1基因I103N、Y130N位点突变,均为致病突变。IgHV区重排检测检出一群寡克隆IgH重排细胞,占B细胞的99.25%,选用IGHV3-11,V区突变阳

性。PET-CT:多发代谢增高淋巴结(最大者2.0 cm×2.7 cm, SUVmax 5.5),肝右叶局灶性代谢增高灶(SUVmax 3.6),脾大伴代谢弥漫不均匀增高(SUVmax 4.5),中轴骨、双侧肱骨及股骨骨髓代谢不均匀弥漫性增高(SUVmax 3.8)。依据典型骨髓形态学及免疫表型,该患者诊断为经典型毛细胞白血病(HCL)。于2021年3月11日开始化疗(克拉屈滨10 mg/d,×5 d)。化疗第1天即出现发热,伴左小腿皮肤红肿、疼痛,皮下波动性包块,抽脓液送检细菌培养阴性,先后予头孢美唑、替考拉宁、利奈唑胺抗感染治疗,发热缓解,左小腿肿痛好转。2021年3月27日患者出现发热、气促,伴低氧,血气检查示I型呼吸衰竭,胸部CT示双肺弥漫磨玻璃影,送检病原学检查包括痰细菌、真菌培养、六胺银染色、抗酸染色、卡氏肺孢子菌(PCP)-DNA、血CMV-DNA均阴性,结合临床表现及影像学,考虑PCP不排除,因患者存在磺胺过敏史,故加用卡泊芬净抗感染,并联合甲泼尼龙40 mg 每日两次,1周后复查胸部CT较前明显好转,1个月内甲泼尼龙减停。患者于化疗后第26天脱离粒细胞缺乏及血细胞输注,化疗后第40天血常规恢复正常,4个月后复查骨髓象示完全缓解,流式细胞术检测微小残留病(MRD)为0%。此时左小腿皮肤破溃伴窦道形成,予换药处置,至2021年9月皮肤破溃完全愈合。随访至今血细胞正常,外周血未见异常细胞,B超检查脾脏正常。



A:骨髓中可见边缘呈“毛发”样突起的毛细胞(瑞氏-吉姆萨染色,×1000);B:酸性磷酸酶染色阳性率为95%;C:不被酒石酸抑制

图1 患者骨髓涂片

(收稿日期:2021-12-21)

(本文编辑:王叶青)