

변형된 Philadelphia 염색체를 동반한 급성 단핵구성 백혈병 1례

전남대학교 내과학교실¹, 임상병리학교실², 임상연구소³
박무림¹, 양덕환¹, 변정례¹, 권상용¹, 최경삼¹, 이재중¹, 정익주¹, 김형준¹, 홍원표², 양동욱², 나정아³

Philadelphia 염색체 (Ph¹)는 급성 골수성 백혈병 (AML)의 3-4%에서 보고되는 염색체 전좌로 주로 M1, M2 아형에서 보고되어 있다. Ph¹ 염색체를 동반한 급성 골수성 백혈병의 아형은 만성 골수성 백혈병(CML)의 급성기와는 달리 면역학적 표지자 검사에서 골수구 및 림프구를 모두 표현하며, 항암화학요법에 의해 완전 관해시 Ph¹ 염색체가 소실되고, 세포유전학적으로 정상인 세포와 비정상적인 세포가 혼재되어 있으며, Ph¹ 염색체 이외에도 또다른 이차성 변이가 동반된다는 특징이 있다. 또한 변형된 Ph¹ 염색체는 CML의 5% 및 AML의 1% 미만에서 보고되는 아주 드문 염색체 이상이다. 연자들은 원발성 급성 단핵구성 백혈병(M5a)에서 변형 Ph¹ 염색체 전좌를 보인 1례를 경험하였기에 보고하는 바이다.

증례: 55세 여자가 고열과 오한을 주소로 본원에 내원하였다. 내원 당시 백혈구 101,300/ μ L, 혈색소 7.1 g/dL, 혈소판 111,000/ μ L 및 LDH 2,110 U였으며, 이학적 검사상 간비종대는 촉진되지 않았다. 골수검사에서 단핵아구가 87.5%를 차지하고 있었으며, 세포화학적 검사에서 Myeloperoxidase (-), Sudan black B (-), PAS(-), Non-specific esterase (+++)을 보였다. 면역학적 표지자 검사에서 CD13 (+), CD34 (+), HLA-DR (+), CD19 (+), CD2 (-) 및 CD5 (-)을 보였다. 세포유전학적 검사에서 t(1;9;22)의 변형 염색체 전좌가 관찰되었으며, BCR/ABL hybrid gene에 대한 FISH 검사에서 양성을 보였고, BCR/ABL mRNA에 대한 RT-PCR 검사에서 b2a2에 양성을 보였다. 환자는 변형 Ph¹ 염색체를 동반한 급성 단핵구성 백혈병(M5a)으로 진단 후 idarubicin 12mg/m² (3일)과 ara-C 100mg/m² (7일)로 관해 유도를 시행하였다. 관해 유도 치료 D+22일째 시행한 골수검사에서 완전 관해된 소견을 보였으며, 세포유전학적 검사에서 Ph¹ 염색체는 관찰되지 않았고, BCR/ABL fusion gene에 대한 FISH 및 RT-PCR에 음성을 보여 분자생물학적 관해가 되었다. 환자는 현재 1차 공고 항암화학요법을 시행후 회복중이다.

급성골수성 백혈병의 자연 완전관해 1예

인제 대학교 의과대학 내과학 교실

김선욱*, 주영돈, 손창학

급성골수성 백혈병의 자연 완전관해는 매우 드문 현상으로 1980년대 이후로 전세계적으로 20례 이하로 보고되고 있으며, 국내에서는 아직 보고된 바가 없다. 급성골수성 백혈병의 일시적 자연 완전관해는 완치와 동의어는 될수 없으며, 평균 자연 완전관해 기간은 단지 7.1 \pm 9.2 개월로 대부분 짧은 기간이었다. 그 기전은 확실히 밝혀지지 않았으나 급성골수성 백혈병의 일시적 자연 완전관해 당시 환자혈청의 높은 TNF, IL-2의 수치와 연관이 있다고 보고되고 있다. 자연 완전관해시 auer rod 또는 세포유전적 비정상소견이 사라지지만, 재발과 함께 처음 진단시와 같은 염색체이상이 다시 나타나는 특성이 있다. 이에 저자들은 급성골수성 백혈병(AML, M5b)으로 진단된 55세 남자환자에서 병발된 급성 체장염으로인해 전신 화학요법을 연기하는 도중 자연 완전관해진 1례를 경험하였기에 보고하는 바이다.

【증례】환자는 55세 남자로 내원전 약 1개월 동안의 식욕부진과 전신쇠약감을 주소로 내원하였다. 내원시 생명활동력징후는 정상 범위였으며, 과거 병력상 1년전 특발성 혈소판 증가증으로 개인 의원에서 치료받은 적이 있었다. 이학적 소견상 경도의 간비종대 소견 외에는 특이 소견 없었다. 말초 혈액 검사상 백혈구 88,200/mm³ (PMN 10%, Lymphocyte 10%, Monocyte 54%, Immature cell 24%), 혈색소 9.0 g/dl, 혈소판 57,000/mm³, 망상 적혈구 1.11%였으며, 골수 흡인 세포 검사상 monoblast가 32%였고, PAS, peroxidase, SE, NSE 등의 세포화학적 검사는 모두 음성이었으며, 골수 세포충실도는 90%로 현저히 증가되어 있었다. 골수 미성숙세포의 면역학적 표지자 검사상 HLA-DR(88.33%), CD14(67.62%), CD33(95.83%)가 양성하였고 Tdt는 음성소견 보여 AML(M5b)로 진단되었다. 내원 3일 후 발생한 심하부 통풍으로 실시한 s-amyase/lipase가 318/963 U/L로 증가되어 있었고, 복부 초음파와 컴퓨터 단층촬영상 급성 체장염 소견 보여 전신화학요법 연기하고 대증적 치료중 1개월 후 말초혈액검사상 미성숙세포가 사라졌으며, 골수 흡인 세포 검사상 monoblast 0.7%로 혈액학적 완전 관해 소견 보였다. 퇴원 후 별다른 임상증세 없이 지속적 완전 관해 상태로 정기적 외래 추적 관찰 중 6주 후 말초혈액 검사상 백혈구 37,100/mm³, 혈색소 9.5g/dl, 혈소판 382,000/mm³, 미성숙세포 24%이었고, 골수 흡인 세포 검사상 monoblast 37% 소견 보여, AML(M5b) 재발로 진단하였다. 관해 유도 화학 요법 위해 입원 중 급성 체장염 소견 재발되어 대증적 치료중 말초혈액검사상 다시 미성숙 세포 감소 소견보이고 있어 현재 임상적 경과 관찰중이다.