

## 70. 原発性骨髄線維症

### <診断基準>

以下の1から3までの大項目を全て満たし、かつ、4の小項目から(1)から(5)までのいずれか1項目以上を満たすもの

#### 大項目

1 異形成のある巨核球の増殖とグレード2あるいはグレード3の細網線維の増生や膠原線維化がある。あるいは、グレード0あるいはグレード1の細網線維の増生に、異形成のある巨核球の増殖、年齢基準を超えた骨髄細胞数の増加、顆粒球系過形成、そしてしばしば赤芽球系低形成を伴う(前線維化期 PMF)。

2 BCR-ABL1+慢性骨髄性白血病、真性多血症、本態性血小板血症、骨髄異形成症候群や、その他の骨髄系腫瘍を除外する。

3 JAK2、CALR、あるいは MPL の変異が存在する。これらの変異を認めない場合には、他のクローナルマーカー※1 が検出されるか、あるいは他の疾患による反応性骨髄線維症※2 を否定することが必要である。

※1 上記の3つの主要なドライバー変異を認めない場合は、ASXL1、EZH2、TET2、IDH1/IDH2、SRSF2、SF3B1 などしばしば骨髄線維症に認められる随伴変異の有無を検証することが、クローン性増殖の判定に有用である。

※2 感染症、自己免疫疾患、慢性炎症、ヘアリー細胞白血病や他のリンパ系腫瘍、転移性腫瘍、中毒による(慢性)骨髄障害などがあげられる。

#### 4 小項目(2回連続して当てはまるもの)

- (1) 貧血(合併疾患によるものではない)
- (2) 白血球増多(11,000/ $\mu$ L 以上)
- (3) 触知可能な脾腫
- (4) 血清 LDH の増加
- (5) 末梢血中に赤芽球、骨髄芽球が出現

### <重症度分類等>

以下の「予後分類」に基づく、「リスク分類」により判定した「重症度」が重症となるものを対象とする。

#### ● 予後分類

年齢 > 65 歳	1
持続する症状※1	1
Hb < 10g/dL	1
WBC > 25,000/ $\mu$ L	1
末梢血芽球 $\geq$ 1%	1
血小板 < 10 万/ $\mu$ L	1
赤血球輸血依存※2	1
予後不良染色体※3	1

※1 10%以上の体重減少、発熱、盗汗

※2 骨髄線維症に関連し、赤血球輸血による加療を要する症候性貧血、又はその既往

※3 複雑核型、あるいは括弧内の染色体異常を1つあるいは2つ含む

(+8、-7/7q-、i(17q)、-5/5q-、12p-、inv(3)、11q23 translocation)

#### ● リスク分類(予後分類の該当項目数)

低 リ ス ク	0
中間-1 リスク	1
中間-2 リスク	2 又は 3
高 リ ス ク	$\geq$ 4

#### ● 重症度

中間-2 リスク以上(該当項目数 2 以上)を重症とする。

ただし、中間-1 リスク(該当項目数 1)であり、経過観察中に中間-2 リスク以上への憎悪を示唆する所見が得られ、JAK2 阻害薬の使用や、造血細胞移植が必要となった場合は重症とする。

#### ※ 診断基準及び重症度分類等の適応における留意事項

1. 病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、認定基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えない(ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限る。)
2. 治療開始後における重症度分類については、認定基準上に特段の規定がない場合には、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態であって、直近6か月間で最も悪い状態を医師が判断することとする。