doi：10.7499/j.issn.1008-8830.2601123

论著·临床研究

伴 *TLS::ERG*融合基因的儿童急性髓系白血病12例临床分析

李湘[1] 陈可可[1] 田鑫[1] 郑湧智[2] 张本山[3] 江华[4]
杨丽华[5] 麦惠容[6] 徐宏贵[7] 冯晓勤[8] 贺湘玲[1]

（1.湖南师范大学附属第一医院/湖南省人民医院小儿血液肿瘤科，湖南长沙 410005；2.福建医科大学附属协和医院小儿血液肿瘤中心，福建福州 350001；3.湖南省儿童医院血液肿瘤科，湖南长沙 410005；4.广州市妇女儿童医疗中心小儿血液肿瘤科，广东广州 510623；5.南方医科大学珠江医院小儿血液肿瘤科，广东广州 510280；6.深圳市儿童医院小儿血液肿瘤科，广东深圳 518026；7.中山大学孙逸仙纪念医院小儿血液肿瘤科，广东广州 510120；8.南方医科大学南方医院小儿血液肿瘤科，广东广州 510515）

［摘要］**目的** 探讨伴 *TLS::ERG*融合基因阳性的儿童急性髓系白血病（acute myeloid leukemia, AML）的临床特征及预后。**方法** 回顾性分析2015年9月—2025年10月期间中国华南地区多个儿童血液病研究中心收治的 *TLS::ERG*融合基因阳性AML患儿的临床资料。**结果** 共纳入875例AML患儿，*TLS::ERG*阳性12例（1.4%），其中男女各6例，中位年龄88个月。2次诱导疗程后完全缓解率为83%（10/12），6例患儿发生复发，复发率为50%（6/12）。4例患儿无病生存状态，6例患儿复发后死亡，2例患儿转院失访。5年总生存率和无事件生存率分别为38.4%（95%可信区间为16.8%~87.8%）和30.0%（95%可信区间为12.0%~74.7%）。**结论** 伴 *TLS::ERG*融合基因阳性的儿童AML发病率低，早期诱导缓解率高，但复发率高，预后不良。

［中国当代儿科杂志，2026，28（9）：1099-1105］
［关键词］急性髓系白血病；*TLS::ERG*融合基因；C-HUANAN-AML-15方案；染色体易位；儿童

Childhood acute myeloid leukemia with *TLS::ERG* fusion gene: a clinical analysis of 12 cases

LI Xiang, CHEN Ke-Ke, TIAN Xin, ZHENG Yong-Zhi, ZHANG Ben-Shan, JIANG Hua, YANG Li-Hua, MAI Hui-Rong, XU Hong-Gui, FENG Xiao-Qin, HE Xiang-Ling. Department of Pediatric Hematology and Oncology, Hunan Provincial People's Hospital/First Affiliated Hospital of Hunan Normal University, Changsha 410005, China (He X-L, Email: hexiangl@163.com)

Abstract: Objective To investigate the clinical characteristics and prognosis of pediatric acute myeloid leukemia (AML) with *TLS::ERG* fusion gene. **Methods** Clinical data from multiple pediatric hematology centers in South China were retrospectively reviewed for the period September 2015 to October 2025. Cases harboring the *TLS::ERG* fusion gene were identified and analyzed. **Results** Among 875 children with AML, 12 (1.4%) were *TLS::ERG* positive; there were 6 males and 6 females, with a median age of 88 months. The complete remission rate after 2 induction courses was 83% (10/12). Six patients relapsed, yielding a relapse rate of 50% (6/12). Four patients remained disease-free, six died after relapse, and two were lost to follow-up. The 5-year overall survival and event-free survival were 38.4% (95%*CI*: 16.8%-87.8%) and 30.0% (95%*CI*: 12.0%-74.7%), respectively. **Conclusions** Pediatric AML with *TLS::ERG* fusion is rare, shows a high early induction remission rate, but has a high relapse rate and poor prognosis.

[Chinese Journal of Contemporary Pediatrics, 2026, 28(9): 1099-1105]
Key words: Acute myeloid leukemia; *TLS::ERG* fusion gene; C-HUANAN-AML-15 protocol; Chromosomal

［收稿日期］2026-01-16；［接受日期］2026-07-13
［基金项目］湖南省科技创新计划项目（2024JJ9153）。
［作者简介］李湘，女，硕士研究生。
［通信作者］贺湘玲，女，主任医生。Email：hexiangl@163.com。

translocation; Child

急性髓系白血病（acute myeloid leukemia, AML）是一种由髓系原始细胞克隆性异常增殖导致的恶性血液系统疾病[1]。在现有治疗方案下，儿童AML的疗效已趋于稳定，其5年无事件生存（event-free survival, EFS）率维持在50%~55%，5年总生存（overall survival, OS）率可达70%[2-3]，本研究多中心采用C-HUANAN-AML-15（中国华南AML协作组15方案）治疗的875例AML的5年OS率为77.4%。除早期治疗反应外，细胞遗传学与分子异常也被视为判断预后的重要指标[4]。其中，*TLS::ERG*（亦称*FUS::ERG*）阳性AML尤其引人关注。本研究旨在系统分析*TLS::ERG*阳性儿童AML患儿的生物学特征、临床表现及预后情况，以加强临床医生对此亚组的认识，进而寻求更有效的治疗手段。

1 资料与方法

1.1 研究对象

本研究为包括中国华南地区8个儿童血液病研究中心（湖南省人民医院、福建医科大学附属协和医院、南方医科大学附属南方医院、广州市妇女儿童医疗中心、湖南省儿童医院、中山大学孙逸仙纪念医院、深圳市儿童医院、南方医科大学珠江医院）的多中心回顾性队列研究。纳入多中心团队2015年9月—2025年10月入组的875例AML患儿为研究对象，根据患儿是否伴有*TLS::ERG*阳性将其分为*TLS::ERG*阳性组和阴性组。纳入标准：（1）≤18岁；（2）确诊为AML的初诊患儿。排除标准：（1）继发于免疫缺陷病；（2）第二肿瘤；（3）明确的慢性髓系白血病急变；（4）伴有唐氏综合征。

AML诊断标准：（1）骨髓中髓系原始细胞+幼稚细胞比例≥0.20。（2）特定性遗传学异常，如伴*RUNX1::RUNX1T1*、*CBFB::MYH11*等融合基因，伴*KMT2A*、*NUP98*等基因重排（除外AML伴*CEBPA*基因突变、*BCR::ABL1*融合基因），即使骨髓中髓系原始细胞+幼稚细胞比例<0.20，亦可诊断。经聚合酶链反应和/或荧光原位杂交法证实存在融合基因或基因重排，或经染色体核型分析证实存在融合基因、基因重排对应的染色体易位。（3）髓系肉瘤是AML的一种特殊类型，为髓系原始细胞组成的髓外肿块，对不伴骨髓或外周血白血病细胞浸润的髓系肉瘤，需有病理诊断依据[5-6]。所有患儿均参照法美英分型系统（French-American-British classification system, FAB）进行临床分型[7]。本回顾性研究经我院伦理审批委员会批准，批准文号为［2021］科研伦审字（077）号。

1.2 资料收集

通过电子病历系统、门诊和电话随访等方式收集患儿发病时的一般资料、临床表现、血常规、骨髓的形态学、FAB分型、免疫学、细胞遗传学、分子生物学分型、治疗方法、疗效评估和预后等资料。

1.3 基因检查方法

取患儿骨髓1~3 mL，EDTA抗凝，分离单个核细胞并提取DNA，采用靶向二代测序技术进行转录组测序分析，包括基因编码区的单核苷酸变异和小片段插入/缺失等类型变异，平均测序深度大于3 000×，总体覆盖率大于95%。检测结果由分子生物学专业医师解读。应用流式细胞术检测微小残留病（minimal residual disease, MRD）情况。所有患儿均合并*TLS::ERG*融合基因阳性。

1.4 治疗方案

所有患儿均以C-HUANAN-AML15化疗方案进行治疗。化疗前白细胞计数≥50×10^9/L，应先予低剂量阿糖胞苷方案减瘤治疗，待白细胞计数<20×10^9/L，则进入分组治疗。A组方案：诱导缓解为2个疗程FLAG-IDA方案（氟达拉滨+阿糖胞苷+去甲氧柔红霉素+粒细胞集落刺激因子），巩固治疗为1个疗程HAE方案（高三尖杉酯碱+阿糖胞苷+依托泊苷），以及1个疗程MidAC方案（米托蒽醌+阿糖胞苷）；B组方案：诱导缓解为2个疗程DAE方案（柔红霉素+阿糖胞苷+依托泊苷），巩固治疗为1个疗程HHA方案（高三尖杉酯碱+阿糖胞苷），以及1个疗程MidAC方案。根据患儿病情、家庭经济状况以及家属的治疗意愿选择进入A组或B组。建议具有人类白细胞抗原匹配供体的中危和高危患儿在获第1次完全缓解（first complete remission, CR1）后接受异基因造血干细胞移植（allogeneic hematopoietic stem cell transplantation, allo-HSCT）。

1.5 疗效评估

根据国际AML疗效评估标准，完全缓解（complete remission, CR）定义为骨髓中原始及幼稚细胞比例<5%，外周血无幼稚细胞，血红蛋白≥90 g/L，血小板计数≥100×10⁹/L，中性粒细胞计数≥1.5×10⁹/L[8]。并结合流式细胞术与聚合酶链反应检测MRD，综合判断治疗反应与复发风险，骨髓MRD转阴是指MRD<0.01%。

1.6 随访和终点事件定义

以住院或门诊病历、电话随访为主要随访方式，截至2025年10月1日或患儿死亡。随访期间，骨髓中原始及幼稚细胞≥5%，或者出现髓外浸润，定义为复发。OS期的计算从确诊日期至随访或死亡日期，EFS期的计算从确诊日期至第1次事件（包括复发、死亡或末次随访日期）。

1.7 统计学分析

采用SPSS 26.0软件进行统计学分析。非正态分布的计量资料采用中位数和范围表示，计数资料用例数和百分率（%）表示，组间比较采用卡方检验或Fisher确切概率法。采用Kaplan-Meier法分析5年OS率及EFS率。

2 结果

2.1 一般资料及临床特征

在本中心收治的875例儿童AML患儿中，中位诊断年龄为76.8个月（范围：6~168个月），男性占57.0%，其中*TLS::ERG*阳性AML患儿12例，占同期初诊患儿的1.4%（12/875）。*TLS::ERG*阴性组中男性498例（57.7%），女性365例（42.3%），*TLS::ERG*阳性组12例，其中男性6例，女性6例，两组比较差异无统计学意义（χ^2=0.288，*P*=0.592）。

在细胞遗传学核型方面，*TLS::ERG*阴性组中*FLT3-ITD*突变100例（11.6%），*ASXL1*突变150例（17.4%），*NPM1*突变16例（1.9%）。*TLS::ERG*阳性组合并复杂核型的比例显著高于阴性组（*P*=0.004）。两组在年龄、性别、初诊髓外浸润发生率、初诊WBC计数中位值及高白细胞（≥50×10⁹/L）比例、FAB分型、治疗反应及疗效等方面比较，差异均无统计学意义（均*P*>0.05）。见表1。

表1 伴或不伴*TLS::ERG*融合基因AML患儿的临床特征比较 ［例（%）］

临床特征	*TLS::ERG*阴性组（*n*=863）	*TLS::ERG*阳性组（*n*=12）	χ^2值	*P*值
年龄≥120个月	220(25.5)	3(25.0)		1.000*
初诊髓外浸润	84(9.7)	3(25.0)		0.108*
初诊白细胞计数≥50×10⁹/L	239(27.7)	1(8.3)		0.196*
FAB分型				
M1/M2	293(34.0)	4(33.3)		1.000*
其他亚型	570(66.0)	8(66.7)		
合并复杂核型	48(5.6)	4(33.3)		0.004*
诱导1个疗程后CR[a]	725(84.0)	11(91.7)	0.509	1.000
诱导1个疗程后MRD≥1.0%	225(26.1)	4(33.3)		0.747*
诱导2个疗程后CR[a]	790(91.5)	11(91.7)	0.386	0.386
诱导2个疗程后MRD≥0.1%	120(13.9)	2(16.7)		0.697*
CR1期间进行HSCT	310(35.9)	3(25.0)		0.553*

注：［FAB］法美英分型系统；［CR］完全缓解；［MRD］微小残留病；［CR1］第1次完全缓解；［HSCT］造血干细胞移植。[a]细胞形态学检查骨髓原始+幼稚细胞比例<5%，为完全缓解。*Fisher确切概率法。

2.2 *TLS::ERG*阳性组患儿的临床资料

*TLS::ERG*阳性组患儿12例，中位诊断年龄为88个月（范围：12~132个月）。其中，3例（25%）患儿在初诊时存在髓外浸润，分别累及肺部、髓系肉瘤（绿色瘤）及中枢神经系统。患儿中位白细胞计数为19.3（范围：3.9~112.6）×10⁹/L。染色体核型分析结果显示，12例患儿均伴染色体易位，其中1例（例6）为亚二倍体核型。转录组测序分析结果显示，12例患儿中有1例携带*ARID1A*基因突变，1例携带*CEBPA*单倍体基因突变，1例携带*ERCC3*基因突变，1例携带*DNMT3A*、*TET2*、*ASXL1*基因突变，1例携带*WT1*、*PTPN11*基因突变。见表2。

表2　12例伴 *TLS::ERG* 融合基因阳性的AML患儿的基本情况和临床特征

编号	性别	年龄(月)	髓外浸润	首次WBC	FAB分型	染色体核型	合并突变	诱导方案	HSCT	结局
1	男	17	无	11.0	M0	46,XY,der(11),t(11;17)(q10;q10),t(16;21)(p11.2;q22)(p11.2;q22),−17,add(19)(p13),+mar[CP20]	未发现	FLAG-IDA	否	失访
2	男	138	无	5.7	M7	46,XY,del(5)(q11q13),t(16;21)(p11;q22),add(8)(p23),+mar[CP15]/46,XY[5]	*CEBPA* 单基因突变	FLAG-IDA	否	无病存活
3	男	142	有(肺部)	39.1	未分型	46,XY,der(2),t(2;3)(q33:q13)[14]/46,XY[9]	未发现	FLAG-IDA	否	复发/死亡
4	女	49	无	112.6	M5	46,XX,der(21),t(16;21)(p11;q22)[8]/46,XX[12]	*DNMT3A*、*TET2*、*ASXL1*	FLAG-IDA	是	无病存活
5	女	105	有(CNSL)	45.7	M1	46,XX,t(16;21)(p11;q22)[4]/46,XX[16]	*ARID1A*	FLAG-IDA	是	无病存活
6	男	92	有(绿色瘤)	10.3	M1	45,XX,del(3)(q25),der(5)(q22;q31),der(21),t(16;21)(p11;q22),-12[CP14]/46,XX[6]	未发现	DAE	否	复发/死亡
7	女	12	无	5.6	未定型	46,XY,t(16;21)(p11;q22)[17]/46,XY[3]	未发现	FLAG-IDA	否	复发/死亡
8	男	88	无	29.5	M5	46,XY,t(16;21)(p11;q22)[12]/46,XY[8]	未发现	DAE	否	复发/死亡
9	男	38	无	3.9	M5	46,XY,t(16;21)(p11;q22)[14]/46,XY[6]	未发现	DAE	否	复发/死亡
10	女	72	无	33	M1	47,XX,+X,t(11;14)(p13;p11)[13]/46,XX[7]	未发现	FLAG-IDA	否	复发/死亡
11	女	48	无	20.9	M2	46,XX,add(1)(q42),der(16),t(16;21)(p11.2;q22),ins(16;?)(q12;?)[CP20]	*ERCC3*	FLAG-IDA	否	转院/失访
12	女	120	无	17.8	M2	46,XX,t(16;21)(p11;q22)[10]/46,XX[10]	*WT1*，*PTPN11*	FLAG-IDA	是	无病存活

注：［WBC］白细胞计数；［FAB］法美英分型系统；［HSCT］造血干细胞移植；［FLAG-IDA］氟达拉滨+阿糖胞苷+去甲氧柔红霉素+粒细胞集落刺激因子；［CNSL］中枢神经系统白血病；［DAE］柔红霉素+阿糖胞苷+依托泊苷。

2.3　治疗方案及疗效

12例患儿均以C-HUANAN-AML15化疗方案进行治疗。第1个诱导治疗后评估，8例患儿MRD转阴，3例MRD在0.1%~10%之间。第2个诱导治疗后评估，MRD转阴者10例，诱导化疗CR率为83%（10/12）。2例（例3、6）患儿 *TLS::ERG* 融合基因突变持续未转阴，余10例均转阴。初诊时3例髓外浸润的患儿，其中1例（例5）于2个FLAG-IDA诱导治疗+1个HAE巩固治疗后在CR状态接受allo-HSCT，随访29.3个月后仍处于无病生存状态，其余2例均在规范治疗过程中出现复发而死亡。此外另2例接受allo-HSCT的患儿（例4、12），其中例4在接受了1个FLAG-IDA诱导治疗后达到CR，随后行allo-HSCT，截至随访日期处于无病生存状态，EFS期为98.9个月；例12在接受2个FLAG-IDA诱导治疗+1个HAE巩固治疗后在CR状态接受骨髓移植，截至随访日期处于无病生存状态，EFS期为9.5个月。12例患儿中6例复发，复发率为50%（6/12），从诊断至复发的中位时间为244（范围：189~361）d，6例复发患儿中方案A和方案B诱导治疗各3例。*TLS::ERG* 融合基因阳性AML患儿的5年OS率和EFS率分别为38.4%［95%可信区间（confidence interval, *CI*）：16.8%~87.8%］和30.0%（95%*CI*：12.0%~74.7%），显著低于 *TLS::ERG* 融合基因阴性AML患儿［OS率为77.8%（95%*CI*：74.8%~80.9%），*P*=0.004；EFS率为66.6%（95%*CI*：63.4%~70.0%），*P*=0.006］（图1）。

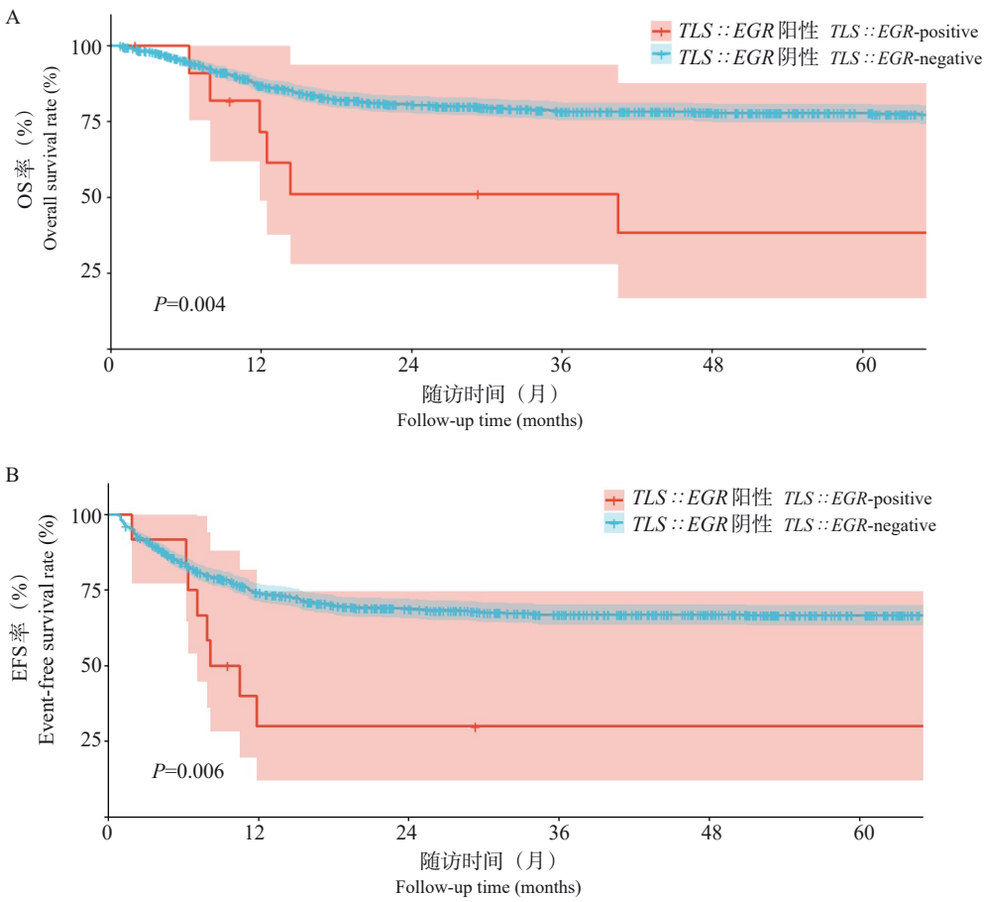


图1　*TLS::ERG*融合基因阳性与阴性AML患儿的OS率和EFS率比较　A：*TLS::ERG*融合基因阳性与阴性AML患儿的OS率比较；B：*TLS::ERG*融合基因阳性与阴性AML患儿的EFS率比较。

3　讨论

TLS::ERG（又称*FUS::ERG*）融合基因来源于染色体（16；21）（p11；q22）易位，该类变异最早由Mecucci等[9]于1985年报道，是AML中一种极为罕见且预后不良的分子亚型。既往文献显示，*TLS::ERG*阳性AML在儿童AML中的检出率不足1%，在成人中略高，但总体仍属低发类型[10-11]。本研究中，*TLS::ERG*阳性患儿占同期初诊儿童AML患儿的1.4%，与文献报道[9-11]相当。

该亚型AML在初治阶段对标准诱导化疗的效果好。本研究中12例患儿的CR1率达到83%，明显高于德国柏林法兰克福蒙斯特研究组报道的结果（约75%）[12]，与魏海臣[13]报道的86.7%接近。然而，*TLS::ERG*阳性AML的长期预后依然不佳。国内外多个中心报道均提示该亚型复发率极高，超过70%，5年OS率不足30%[14-16]。其中，德国柏林法兰克福蒙斯特协作组统计的*TLS::ERG*患儿4年EFS率仅为7%，复发的累积发生率高达74%[12]。本研究结果中复发率为50%，5年OS为38.4%与上述结果[12，14-16]基本一致。

与其他融合基因阳性的AML相比，*TLS::ERG*阳性AML在复发、预后等方面表现出显著差异[17]。针对*TLS::ERG*引发白血病的分子机制，已有多项研究揭示其作用路径。例如，*TLS::ERG*会干扰髓系与红系细胞的分化，增强髓系祖细胞的增殖和自我更新能力[18]，其中*ERG*是造血干细胞维持及红细胞、巨核细胞生成的关键转录因子，白血病的发生可能与其功能异常有关[19-20]。此外，有研究发现*TLS::ERG*会与其他关键转录因子发生共定位。在特定的基因组区域中，存在调控转录并干扰造血分化的因素[21]。然而，*TLS::ERG*导致的AML患儿出现化疗耐药和预后不良的机制尚未明确。

2016年日本协作组建议，*TLS::ERG* AML患儿首次缓解后行allo-HSCT，其回顾性研究发现，14例该亚型患儿接受allo-HSCT后均处于缓解期，但最终仍有12例患儿死亡，其中9例死于AML复

发，3例死于移植相关毒性反应[16]。我国也有相关报道，韩梦媛等[22]报道了3例患儿allo-HSCT后均获CR，但最终均在复发后死亡。董晓燕等[23]报道了接受allo-HSCT的3例患儿中有2例出现复发或死亡。Lai等[24]的回顾性分析结果显示，allo-HSCT未能改善预后。本研究中行allo-HSCT的患儿（例4和例12），移植后再次出现复发而死亡，提示allo-HSCT疗效可能有限，无法显著改善预后。

目前研究发现，标准化疗及allo-HSCT对*TLS::ERG* AML的疗效有限，探索新兴治疗策略成为研究热点。有研究显示，*EZH2*驱动的免疫逃逸在*TLS::ERG*阳性AML中显著活跃，*EZH2*抑制剂能够逆转免疫抑制微环境，恢复T细胞杀伤功能，可能成为*TLS::ERG*阳性的AML患儿的首个靶向治疗的一线选择[25]。此外，RNA测序数据提示*TLS::ERG* AML患儿RTK-RAS通路突变的高发生率与*BCL-2*的高表达[24]，为这一高危AML亚型提供了潜在的治疗靶点。BCL-2抑制剂维奈克拉已在成人AML中广泛使用，并显示出肯定的疗效。中国医学科学院血液病医院竺晓凡教授团队开展的关于维奈克拉联合改良强度伊达比星和阿糖胞苷治疗作为新诊断儿童AML的一线治疗研究[26]。结果显示，在第1个诱导化疗后，CR率与MRD阴性率分别达到了90.8%和78.5%，第2个诱导化疗后CR率与MRD阴性率提升至96.8%和87.3%，该结果提示维奈克拉联合治疗具有深度缓解的潜力，*TLS::ERG*患儿有望从中获益。

*TLS::ERG*融合基因阳性AML是一种罕见但高度侵袭性的特殊AML亚型，具有早期缓解率尚可、复发率极高、长期预后差等特征。新兴靶向药物为改善其预后提供了新的研究方向。然而，鉴于该亚型的罕见性与高度异质性，未来仍需多中心合作研究，推动该高危亚型的精准医学发展。

作者贡献声明：李湘、陈可可负责数据分析和论文撰写；田鑫、郑湧智、张本山、江华、杨丽华、麦惠容、徐宏贵负责数据收集、整理和分析；冯晓勤、贺湘玲负责文章的构思、设计与修改。

利益冲突声明：作者均声明无利益冲突。

［参　考　文　献］

[1] 刘雯, 王敏, 兰帅奇, 等. 11例t（16;21）（p11;q22）急性髓系白血病病例报告并文献复习[J]. 现代肿瘤医学, 2023, 31(5): 927-931. DOI: 10.3969/j.issn.1672-4992.2023.05.027.

[2] Sakamoto KM, Grant S, Saleiro D, et al. Targeting novel signaling pathways for resistant acute myeloid leukemia[J]. Mol Genet Metab, 2015, 114(3): 397-402. PMID: 25533111. PMCID: PMC4355162. DOI: 10.1016/j.ymgme.2014.11.017.

[3] Alexander TB, Wang L, Inaba H, et al. Decreased relapsed rate and treatment-related mortality contribute to improved outcomes for pediatric acute myeloid leukemia in successive clinical trials [J]. Cancer, 2017, 123(19): 3791-3798. PMID: 28556917. PMCID: PMC5610607. DOI: 10.1002/cncr.30791.

[4] Zwaan CM, Kolb EA, Reinhardt D, et al. Collaborative efforts driving progress in pediatric acute myeloid leukemia[J]. J Clin Oncol, 2015, 33(27): 2949-2962. PMID: 26304895. PMCID: PMC4567700. DOI: 10.1200/JCO.2015.62.8289.

[5] Khoury JD, Solary E, Abla O, et al. The 5th edition of the World Health Organization Classification of Haematolymphoid Tumours: myeloid and histiocytic/dendritic neoplasms[J]. Leukemia, 2022, 36(7): 1703-1719. PMID: 35732831. PMCID: PMC9252913. DOI: 10.1038/s41375-022-01613-1.

[6] Döhner H, Wei AH, Appelbaum FR, et al. Diagnosis and management of AML in adults: 2022 recommendations from an international expert panel on behalf of the ELN[J]. Blood, 2022, 140(12): 1345-1377. PMID: 35797463. DOI: 10.1182/blood.2022016867.

[7] 中国医师协会儿科医师分会儿童血液肿瘤学组, 中华医学会儿科学分会血液学组, 中华医学会儿科学分会肿瘤学组, 等. 儿童急性髓系白血病诊疗专家共识（2024）[J]. 中华儿科杂志, 2024, 62(10): 909-919. PMID: 39327957. DOI: 10.3760/cma.j.cn112140-20240722-00500.

[8] Zeng M, Chen K, Tian X, et al. Clinical characteristics and prognosis analysis of patients with *de novo ASXL1*-mutated AML treated with the C-HUNAN-AML-15 protocol: a multicenter study by the South China Pediatric AML Collaborative Group[J]. Cancer Med, 2023, 12(12): 13182-13192. PMID: 37132266. PMCID: PMC10315855. DOI: 10.1002/cam4.6005.

[9] Mecucci C, Bosly A, Michaux JL, et al. Acute nonlymphoblastic leukemia with bone marrow eosinophilia and structural anomaly of chromosome 16[J]. Cancer Genet Cytogenet, 1985, 17(4): 359-363. PMID: 3860282. DOI: 10.1016/0165-4608(85)90120-7.

[10] 胡冠华, 陆爱东, 贾月萍, 等. *TLS/ERG*阳性儿童急性髓系白血病临床特点及预后[J]. 临床儿科杂志, 2020, 38(12): 930-935. DOI: 10.3969/j.issn.1000-3606.2020.12.012.

[11] 龚泉, 吴颖, 黄亮, 等. 成人和儿童ALL 7种常见融合基因表达的比较[J]. 实用医学杂志, 2011, 27(16): 2897-2899. DOI: 10.3969/j.issn.1006-5725.2011.16.005.

[12] Noort S, Zimmermann M, Reinhardt D, et al. Prognostic impact of t(16;21)(p11;q22) and t(16;21)(q24;q22) in pediatric AML: a retrospective study by the I-BFM Study Group[J]. Blood, 2018, 132(15): 1584-1592. PMID: 30150206. PMCID: PMC6265640. DOI: 10.1182/blood-2018-05-849059.

[13] 魏海臣. 15例t（16;21）（p11;q22）急性髓系白血病的临床分

析[D]. 北京: 北京协和医学院, 2017.

[14] 仵菲斐, 甘思林, 刘晓艳, 等. t（16;21）（p11;q22）/*FUS-ERG* 急性髓系白血病 6 例临床分析[J]. 临床内科杂志, 2023, 40(6): 406-409. DOI: 10.3969/j.issn.1001-9057.2023.06.012.

[15] Pan J, Zou J, Wu DY, et al. TLS-ERG leukemia fusion protein deregulates cyclin-dependent kinase 1 and blocks terminal differentiation of myeloid progenitor cells[J]. Mol Cancer Res, 2008, 6(5): 862-872. PMID: 18505930. DOI: 10.1158/1541-7786.MCR-07-2070.

[16] Taga T, Tomizawa D, Takahashi H, et al. Acute myeloid leukemia in children: current status and future directions[J]. Pediatr Int, 2016, 58(2): 71-80. PMID: 26645706. DOI: 10.1111/ped.12865.

[17] 闫麒, 蔺亚妮, 黄先琪, 等. 急性髓系白血病融合基因表达特点分析[J]. 中华血液学杂志, 2021, 42(6): 480-486. PMID: 34384154. PMCID: PMC8295623. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0253-2727.2021.06.007.

[18] Pereira DS, Dorrell C, Ito CY, et al. Retroviral transduction of TLS-ERG initiates a leukemogenic program in normal human hematopoietic cells[J]. Proc Natl Acad Sci U S A, 1998, 95(14): 8239-8244. PMID: 9653171. PMCID: PMC20960. DOI: 10.1073/pnas.95.14.8239.

[19] Loughran SJ, Kruse EA, Hacking DF, et al. The transcription factor Erg is essential for definitive hematopoiesis and the function of adult hematopoietic stem cells[J]. Nat Immunol, 2008, 9(7): 810-819. PMID: 18500345. DOI: 10.1038/ni.1617.

[20] Stankiewicz MJ, Crispino JD. ETS2 and ERG promote megakaryopoiesis and synergize with alterations in GATA-1 to immortalize hematopoietic progenitor cells[J]. Blood, 2009, 113(14): 3337-3347. PMID: 19168790. PMCID: PMC2665899. DOI: 10.1182/blood-2008-08-174813.

[21] Sotoca AM, Prange KH, Reijnders B, et al. The oncofusion protein FUS-ERG targets key hematopoietic regulators and modulates the all-trans retinoic acid signaling pathway in t(16;21) acute myeloid leukemia[J]. Oncogene, 2016, 35(15): 1965-1976. PMID: 26148230. PMCID: PMC4833872. DOI: 10.1038/onc.2015.261.

[22] 韩梦媛, 谭业辉, 胡瑞萍, 等. *TLS-ERG* 融合基因阳性急性髓系白血病 9 例并文献复习[J]. 白血病·淋巴瘤, 2022, 31(10): 603-605. DOI: 10.3760/cma.j.cn115356-20220310-00067.

[23] 董晓燕, 邬成业, 李玉龙, 等. t（16;21）（p11;q22）/*FUS*::*ERG* 阳性急性髓系白血病的基因突变谱和预后分析[J]. 临床血液学杂志, 2025, 38(1): 63-68. DOI: 10.13201/j.issn.1004-2806.2025.01.012.

[24] Lai A, Liu W, Wei H, et al. The RTK-RAS signaling pathway is enriched in patients with rare acute myeloid leukemia harboring t(16;21)(p11;q22)/ *FUS::ERG*[J]. Blood Sci, 2024, 6(2): e00188. PMID: 38742238. PMCID: PMC11090622. DOI: 10.1097/BS9.0000000000000188.

[25] Buteyn NJ, Lamantia SJ, Burke CG, et al. EZH2-driven immune evasion at disease presentation defines a targetable high-risk subset of acute leukemia exemplified by t(16;21) *FUS::ERG* AML[J]. bioRxiv[Preprint]. (2025-09-18) [2026-01-08]. PMID: 38798454. PMCID: PMC11118270. DOI: 10.1101/2024.05.14.594150.

[26] Wang S, Jiang M, Wang Y, et al. Venetoclax plus modified-intensity idarubicin and cytarabine treatment as first-line treatment for newly diagnosed pediatric acute myeloid leukemia [J]. Clin Cancer Res, 2025, 31(13): 2608-2616. PMID: 40293351. DOI: 10.1158/1078-0432.CCR-25-0479.

（本文编辑：张辉）

（©《中国当代儿科杂志》编辑部，开放获取CC BY-NC-ND 4.0协议）
（© Editorial Office of *Chinese Journal of Contemporary Pediatrics*. OA under CC BY-NC-ND 4.0 license）