doi：10.7499/j.issn.1008-8830.2506103

论著·临床研究

伴有*PDGFRB*重排的儿童急性淋巴细胞白血病7例临床分析

陶冶晴　崔丁丁　贾晓佩　连安娜　祁文静　朱平　王春美　盛光耀

（郑州大学第一附属医院儿童医院血液肿瘤科，河南郑州　450052）

［摘要］**目的**　探讨伴有*PDGFRB*重排的儿童急性淋巴细胞白血病（acute lymphoblastic leukemia, ALL）的临床特征及预后。**方法**　回顾性分析2020年1月—2024年12月郑州大学第一附属医院儿童医院初诊初治的7例伴有*PDGFRB*重排的ALL患儿临床特点、实验室检查结果、治疗及生存情况。**结果**　*PDGFRB*重排的ALL患儿共7例，占同期诊断ALL的1.0%（7/673），其中男3例，女4例，中位诊断年龄为8岁（1~12岁）。1例为急性T淋巴细胞白血病，6例为急性B淋巴细胞白血病；4例*EBF1-PDGFRB*融合基因阳性，1例*ROCK1-PDGFRB*融合基因阳性，1例*CCDC88C-PDGFRB*融合基因阳性，1例*SSBP2-PDGFRB*融合基因阳性；6例患儿合并基因突变，包括*IKZF1*、*EBF1*、*PAX5*、*CDKN2A*和*CDKN2B*，1例合并*ETV6-RUNX1*融合基因阳性，1例合并*STIL-TAL1*融合基因阳性；7例患儿染色体核型均正常。7例患儿均接受化疗，1个疗程完全缓解率为100%，微小残留病阴性率57%（4/7），*PDGFRB*基因的转阴率为43%（3/7）。3例患儿缓解后行异基因造血干细胞移植，现均无病存活，其余4例患儿中2例死亡。**结论**　伴*PDGFRB*重排的ALL患儿发病率较低，多在急性B淋巴细胞白血病中检出，发病时年龄偏大，其融合基因伴侣具有多样性，可合并多种基因突变；诱导缓解后微小残留病及基因转阴率低，造血干细胞移植或可提高此类患儿的预后。　［中国当代儿科杂志，2026，28（3）：324-329］

［关键词］急性淋巴细胞白血病；*PDGFRB*基因重排；预后；儿童

Clinical analysis of 7 cases of childhood acute lymphoblastic leukemia with *PDGFRB* rearrangement

TAO Ye-Qing, CUI Ding-Ding, JIA Xiao-Pei, LIAN An-Na, QI Wen-Jing, ZHU Ping, WANG Chun-Mei, SHENG Guang-Yao. Department of Hematology and Oncology, Children's Hospital, The First Affiliated Hospital of Zhengzhou University, Zhengzhou 450052, China (Wang C-M, Email: meichun123@126.com)

Abstract: Objective　To investigate the clinical characteristics and prognosis of childhood acute lymphoblastic leukemia (ALL) with *PDGFRB* rearrangement. **Methods**　A retrospective analysis was conducted of 7 childhood ALL patients with *PDGFRB* rearrangement who were diagnosed and initiated on therapy at the Children's Hospital, The First Affiliated Hospital of Zhengzhou University from January 2020 to December 2024, assessing clinical features, laboratory findings, treatment, and survival. **Results**　Seven children with *PDGFRB*-rearranged ALL were identified, accounting for 1.0% (7/673) of ALL cases during the same period. There were 3 males and 4 females, with a median age at diagnosis of 8 years (range: 1-12 years). One case was T-acute lymphoblastic leukemia (T-ALL) and 6 cases were B-acute lymphoblastic leukemia (B-ALL). Fusion partners included *EBF1-PDGFRB* in 4 cases, *ROCK1-PDGFRB* in 1 case, *CCDC88C-PDGFRB* in 1 case, and *SSBP2-PDGFRB* in 1 case. Six patients had concurrent gene mutations, including *IKZF1*, *EBF1*, *PAX5*, *CDKN2A*, and *CDKN2B*. One patient was positive for the *ETV6-RUNX1* fusion gene, and one for the *STIL-TAL1* fusion gene. All 7 patients had normal karyotypes. All patients received chemotherapy, achieving a 100% complete remission rate after one course. Minimal residual disease (MRD) negativity rate was 57% (4/7), and *PDGFRB* fusion transcript became negative in 3/7 (43%). Three patients underwent allogeneic hematopoietic stem cell transplantation in remission and remain disease-free, while 2 of the 4 non-transplanted patients died. **Conclusions**

［收稿日期］2025-06-19；［接受日期］2026-02-04

［作者简介］陶冶晴，女，硕士研究生。

［通信作者］王春美，女，主任医师。Email：meichun123@126.com。

PDGFRB-rearranged ALL in children is uncommon, is most often detected in B-ALL, and presents at a relatively older age. Fusion partners are diverse and frequently co-occur with additional gene mutations. Despite high initial remission, MRD negativity and molecular clearance rates remain suboptimal, and allogeneic hematopoietic stem cell transplantation may improve prognosis. **[Chinese Journal of Contemporary Pediatrics, 2026, 28(3): 324-329]**

Key words: Acute lymphoblastic leukemia; *PDGFRB* rearrangement; Prognosis; Child

染色体重排和缺失等遗传学异常是儿童急性淋巴细胞白血病（acute lymphoblastic leukemia, ALL）危险度分层和制定治疗方案的重要依据。*PDGFRB*为血小板衍生生长因子-β的特异性受体，位于染色体5q32，具有酪氨酸蛋白激酶活性，与其他基因重排后可导致酪氨酸激酶异常激活，从而促进细胞增殖、分化和迁移[1-2]。在儿童ALL中已发现多种*PDGFRB*重排方式，如*EBF1*[3]、*SSBP2*[4]、*ATF71P*[5]等，可导致Ph样ALL的临床表现。目前国内相关报道较少，且多为个案报告。现报道郑州大学第一附属医院2020年1月—2024年12月收治的7例初诊初治伴有*PDGFRB*重排的ALL患儿的临床资料，总结其临床特征，以提高临床医生对该类疾病的认识。

1 资料与方法

1.1 研究对象

回顾性分析2020年1月—2024年12月郑州大学第一附属医院儿童医院血液肿瘤内科初诊初治的7例伴有*PDGFRB*基因重排的ALL患儿的临床资料，诊断均符合《儿童急性淋巴细胞白血病诊疗建议（第四次修订）》[6]中相应标准。本研究获得郑州大学第一附属医院伦理委员会审核批准（批号：2026-KY-0122-001）。

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、骨髓形态学、免疫学、细胞遗传学、分子生物学特点、治疗方法、疗效评估和预后情况等相关资料。

1.3 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，采用靶向特异的下一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位点变异和小片段插入/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。

1.4 治疗方案

7例患儿均采用中国儿童白血病协作组（Chinese Children Leukemia Group, CCLG）-ALL 2018方案进行危险度分层，并结合患儿具体病情制定个体化的诱导缓解方案，诱导缓解阶段的常用药物有环磷酰胺（cyclophosphamide, CTX）、长春新碱（vincristine, VCR）、柔红霉素（daunorubicin, DNR）、培门冬酶（pegaspargase, PEG-ASP）、泼尼松（prednisone, PDN）、地塞米松（dexamethasone, DXM）、伊达比星（idarubicin, IDA）、依托泊苷（etoposide, VP-16）和阿糖胞苷（cytarabine/Ara-C, Ara-C）。

具体方案如下：4例患儿（例2、3、5、7）采用VDLP（VCR+DNR+PEG-ASP+PDN）方案；例1患儿采用VPP+IDA（VCR+PDN+PEG-ASP+IDA）方案；例4患儿采用VDLD（VCR+DNR+PEG-ASP+DXM）方案；例6患儿［急性T淋巴细胞白血病（T-acute lymphoblastic leukemia, T-ALL）］采用CVDLD（CTX+VCR+DNR+PEG-ASP+DXM）诱导缓解治疗，因第15天未缓解，后改为DEAL（DXM+VP-16+Ara-C+L-ASP）方案再诱导。2例患儿（例6、7）联合伊马替尼靶向治疗，例6患儿于DEAL再诱导方案的第5天加用伊马替尼（300 mg/d，8 d）靶向治疗，例7患儿于VDLP诱导化疗的第17天加用伊马替尼（100 mg/d，16 d）靶向治疗。3例患儿（例3~5）完全缓解后接受造血干细胞移植（hematopoietic stem cell transplantation, HSCT）。

1.5 疗效评估

对7例接受治疗的患儿于诱导化疗第15天评估骨髓缓解状态、MRD水平，第33天评估骨髓缓解状态、MRD水平、基因水平。骨髓缓解状态采用细胞形态学方法评估，其中M1指原淋+幼淋<5%；M2指5%≤原淋+幼淋<20%；M3指原淋+幼淋≥20%。MRD水平采用流式细胞术检测，基因水平通过逆转录PCR法检测。疗效判定：完全缓解（complete remission, CR）定义为骨髓三系造血恢复，原始及幼稚细胞比例<5%；外周血中无幼稚细胞，血红蛋白>90 g/L，血小板计数>100×10^9/L，

中性粒细胞计数>1.0×10⁹/L；临床及影像学评估无白血病浸润证据，脑脊液中无白血病细胞；之前存在的纵隔肿块在诱导治疗结束后必须至少减少到最初肿瘤体积的1/3及以下[7]。部分缓解（partial remission, PR）定义为诱导治疗后骨髓涂片中原始及幼稚细胞比例为5%~25%（同时较治疗前下降50%以上）；或骨髓涂片已达CR标准，无白血病细胞在外周血中检出，但外周血中性粒细胞或血小板未达CR标准。未缓解（non-response, NR）为未达到PR或CR标准。骨髓MRD转阴指MRD<0.01%[6]。HSCT患儿移植后定期监测嵌合度、骨髓MRD和融合基因。

1.6 随访

通过住院病历或电话随访，随访至2025年3月31日。总生存时间（overall survival, OS）定义为确诊日期至死亡或随访截止日期。

2 结果

2.1 一般资料及临床特征

本研究共纳入7例伴有*PDGFRB*重排的ALL患儿，占同期确诊ALL患儿的1.0%（7/673），其中男3例（43%），女4例（57%），中位诊断年龄为8岁（范围：1~12岁）。

2.2 实验室检查结果

7例患儿外周血中位白细胞计数为26.08×10⁹/L（范围：9.01×10⁹/L~180.89×10⁹/L），中位血红蛋白75（范围：26.8~117）g/L，中位血小板计数69×10⁹/L（范围：18×10⁹/L~141×10⁹/L），骨髓原始+幼稚淋巴细胞比例中位数为92.4%（范围：24.8%~98%）。免疫分型结果提示：7例患儿中6例为急性B淋巴细胞白血病（B-acute lymphoblastic leukemia, B-ALL），1例为T-ALL（例6）。7例患儿染色体核型均为正常核型。血液肿瘤全转录组结果显示：7例*PDGFRB*基因发生重排的患儿中，*EBF1-PDGFRB*融合基因阳性者4例（57%），*CCDC88C-PDGFRB*融合基因阳性者1例（14%），*ROCK1-PDGFRB*融合基因阳性1例（14%）；*SSBP2-PDGFRB*融合基因阳性1例（14%）；1例合并*ETV6-RUNX1*融合基因阳性，1例合并*STIL-TAL1*融合基因阳性；6例同时合并1~3种基因突变，包括*EBF1*、*IKZF1*、*CDKN2B*、*CDKN2A*、*TP53*、*PAX5*、*CRLF2*，结果见表1。

表1 7例患儿的基本情况与临床特征

顺序	年龄(岁)	性别	WBC(10^9/L)	骨髓原始+幼稚细胞比例(%)	免疫分型	染色体核型	*PDGFRB*基因重排	合并基因突变	危险度分层	治疗方案	是否移植	转归	OS(d)
1	8	女	164.70	93.6	B-ALL	46,XX	*EBF1-PDGFRB*	*MAPK1*、*IKZF1*、*CDKN2B*	高危	化疗	否	死亡	66
2	2	女	9.01	24.8	B-ALL	46,XX	*ROCK1-PDGFRB*	无	中危	化疗	否	CR	1 201
3	9	男	21.64	95.0	B-ALL	46,XY	*EBF1-PDGFRB*	*EBF1*	高危	化疗	是	CR	1 438
4	6	女	15.55	72.0	B-ALL	46,XX	*EBF1-PDGFRB*	*EBF1*、*TP53*	高危	化疗	是	CR	1 077
5	12	男	180.89	98.0	B-ALL	46,XY	*EBF1-PDGFRB*	*IKZF1*、*EBF1*、*PAX5*、*ETV6-RUNX1*	高危	化疗	是	CR	392
6	11	男	27.18	32.8	T-ALL	46,XY	*CCDC88C-PDGFRB*	*CDKN2A*、*CDKN2B*、*STIL-TAL1*	高危	化疗+伊马替尼	否	PR	188
7	1	女	26.08	92.4	B-ALL	46,XX	*SSBP2-PDGFRB*	*CRLF2*	高危	化疗+伊马替尼	否	死亡	208

注：［WBC］白细胞计数；［OS］总生存时间；［B-ALL］急性B淋巴细胞白血病；［T-ALL］急性T淋巴细胞白血病；［CR］完全缓解；［PR］部分缓解。

2.3 治疗及预后

7 例患儿经明确诊断后均入院接受化疗，诱导治疗第 15 天 2 例患儿骨髓 M1，1 例骨髓 M2，4 例骨髓 M3；7 例患儿 MRD 均阳性，1 例 MRD<10%，6 例 MRD>10%，故 6 例评估为高危。诱导治疗第 33 天 6 例患儿达 CR，1 例患儿 PR，4 例 MRD 阴性，3 例 MRD 阳性，3 例 *PDGFRB* 基因阴性，4 例 *PDGFRB* 基因阳性。3 例患儿（例 3、4、5）CR 后行 HSCT，随访至截止日期，均无病生存。1 例患儿（例 2）按 CCLG-2018 ALL 方案化疗，已完成全部化疗，目前无病生存。2 例患儿（例 1、7）化疗过程中因严重并发症死亡。1 例患儿（例 6）为高危难治性 T-ALL，经化疗联合伊马替尼靶向治疗后骨髓 CR，MRD 阴性，但纵隔包块仍未消失，且 *CCDC88C-PDGFRB* 融合基因持续阳性，建议 CAR-T 或异基因造血干细胞移植，家属拒绝，现仍姑息化疗中。结果见表 2。

表 2 7 例患儿早期治疗反应情况

顺序	第 8 天泼尼松试验反应	第 15 天骨髓细胞学涂片检查	第 15 天 MRD (%)	第一阶段诱导化疗后骨髓细胞学涂片检查	第一阶段诱导化疗后 MRD(%)	第一阶段诱导化疗后融合基因
例 1	良好	M3	94.56	CR	74.99	阳性
例 2	良好	M2	0.64	CR	阴性	阴性
例 3	良好	M1	19.57	CR	阴性	阴性
例 4	良好	M3	–	CR	43.95	阳性
例 5	良好	M3	98.77	PR（原始+幼稚淋巴细胞=5.4%）	35.51	阳性
例 6	良好	M3	43.66	CR	阴性	阳性
例 7	良好	M1	15.36	CR	阴性	阴性

注：［M1］原淋+幼淋<5%；［M2］5%≤原淋+幼淋<20%；［M3］原淋+幼淋≥20%。［MRD］微小残留病；［CR］完全缓解；［PR］部分缓解。

3 讨论

Ph 样 ALL 是 2009 年首次报道的 ALL 新亚型，其缺乏特征性的 Ph 染色体异常或 *BCR-ABL* 融合基因表达，但具有与 Ph 阳性的 ALL 相似的基因表达谱，复发率高，预后较差[8-9]。*PDGFRB* 基因位于 5q32，编码血小板衍生生长因子细胞表面受体（platelet-derived growth factor, PDGFR）的 b 链[10]，从而形成具有特征性分裂激酶结构域的受体酪氨酸激酶，与配体结合后可激活下游信号，促进细胞增殖、分化和迁移[1-2]。据报道，Ph 样 ALL 通常携带酪氨酸激酶致癌性融合基因，其中包括 *PDGFRB* 融合蛋白[11]。迄今为止，已有 40 余种 *PDGFRB* 基因的融合伴侣被报道[12]，其中 *EBF1-PDGFRB* 占儿童 Ph 样 ALL 病例的 3%，是 Ph 样 ALL 的 ABL 家族中最常见的融合基因[13]。而本文中出现的 *ROCK1-PDGFRB* 融合基因属于首次报道，进一步丰富了 *PDGFRB* 重排谱。

本中心伴 *PDGFRB* 基因重排者占同期诊断 ALL 的 1.0%，略高于既往研究[14]。可能与本研究纳入的 *PDGFRB* 基因融合伴侣较为全面、采取的检测方法存在差异及地域因素影响相关。但本中心 7 例 *PDGFRB* 重排主要在 B-ALL 中检出，发病年龄偏大，初诊时外周血白细胞计数较高等临床特征与既往报道[14-16]相符。

伴 *PDGFRB* 重排的 ALL 患儿对单纯化疗反应差，诱导结束时 MRD 水平较高，复发率高，预后较差。den Boer 等[17]收集了 122 例 *ABL* 类 B 前体细胞型急性淋巴细胞白血病患儿的资料并进行分析，其中仅进行化疗的 49 例 *PDGFRB* 重排阳性的患儿，有 43 例在诱导缓解后 MRD 水平仍较高（>1%），该类患者 5 年 OS 率为 74.8%，无事件生存率为 52.9%，累积复发率达 34.3%。Schwab 等[16]报道了仅进行化疗，未联合酪氨酸激酶抑制剂（tyrosine kinase inhibitors, TKI）治疗的 13 例患儿，其中 10 例患儿诱导治疗结束时 MRD 阳性，7 例患儿在诊断后 18~59 个月后复发，9 例患儿长期存活。Zhang 等[14]的研究纳入 28 例 *PDGFRB* 重排阳性的 ALL 患儿，其 3 年 OS 率为 65.5%，无事件生存率为 33.1%，累积复发率为 32.1%，单因素分析提示诱导治疗后 MRD≥0.01% 的患者预后显著更差（*P*<0.05）。7 例患儿第 8 天泼尼松诱导试验反应均良好，考虑其对激素治疗敏感，但该指标现已不作为危险度分层的依据。对本研究 7 例患儿进行危

险度分层，6例患儿属于高危，诱导治疗结束时3例患儿MRD仍为阳性，与既往研究[14, 16–17]相符合。

*PDGFRB*重排形成的融合基因能够合成活化的酪氨酸激酶，因此对于TKI高度敏感，研究发现应用强化疗联合TKI治疗可显著提高缓解率[8]。Roberts等[18]报道了11例*PDGFRB*基因重排阳性的ALL患者，其中4例患者诱导化疗失败，加用TKI治疗后均在较短时间得到缓解，MRD转为阴性。查阅文献，有多篇关于*PDGFRB*基因重排阳性的个案报道，其中共有7例初治患者因诱导治疗失败或MRD持续阳性，在化疗基础上联合TKI治疗，并在用药后MRD迅速转阴[3, 5, 9, 16, 19–21]，1例复发患者在使用TKI治疗后得到再次缓解[22]。此外，Gocho等[23]通过体外药物敏感性检测发现，44.4%的儿童T-ALL病例对达沙替尼治疗呈现显著反应，提示TKI可能为儿童T-ALL治疗带来益处。本中心有2例*PDGFRB*基因重排阳性的患儿采用化疗联合TKI治疗方案，1例死亡，分析原因，TKI可能使常规化疗方案引起的并发症如骨髓抑制、感染的风险增加；另1例免疫分型为T-ALL的患儿应用伊马替尼后融合基因仍持续阳性，暂未观察到明显获益，考虑其可能源于胸腺发育异常，其微环境可能保护白血病细胞免受TKI杀伤，也可能与病例数较少有关，故而后续需要扩大样本量进一步研究。

此外，研究表明，HSCT也可使伴*PDGFRB*重排阳性的ALL患儿获得长期缓解。Schwab等[16]研究显示，虽然大多数携带*PDGFRB*重排的ALL患儿对于化疗的初始反应差，MRD水平较高，但基于MRD水平及时调整治疗方案（包括HSCT），可提高其生存率，并且携带*PDGFRB*重排的ALL复发患者需要HSCT才能长期存活。郑佳佳等[8]报道1例患者在化疗后得到缓解，行造血干细胞移植治疗后得到长期存活。在上述文献报道的化疗联合TKI治疗的7例初治*PDGFRB*重排的病例中，3例患者在未进行移植的情况下仍处于缓解状态，其余4例患者均在骨髓达到CR后进行HSCT治疗，并得到长期存活。本中心3例高危患儿CR后行HSCT治疗，后定期复查骨髓涂片、骨髓MRD、融合基因，均持续阴性，现仍无病生存。

伴*PDGFRB*重排的ALL患儿发病率低，多在B-ALL中检出，发病时年龄偏大，其融合基因的伴侣具有多样性，可合并多种基因突变。此类患儿对单纯化疗反应差，诱导结束时MRD水平较高，预后较差。而基于MRD水平及时调整治疗方案，采用个体化方案，尽早进行造血干细胞移植，或可提高其长期生存率；本研究中化疗联合TKI治疗未见到明显获益，考虑为样本量过少产生的局限性，且本研究为单中心回顾性研究，病例数少，随访时间较短，后续仍需进行多中心、大样本研究，并延长随访时间进一步观察。

作者贡献声明：陶冶晴负责数据分析、论文撰写；崔丁丁、贾晓佩、连安娜、祁文静、朱平负责数据收集、整理和分析；王春美、盛光耀负责文章的构思、设计与修改。

利益冲突声明：所有作者均声明无利益冲突。

［参　考　文　献］

[1] Verhoeft K, Cools J. The unexpected and unresolved roles of *PDGFRA* and *PDGFRB* in T-cell acute lymphoblastic leukemia [J]. Haematologica, 2024, 109(11): 3461-3462. PMID: 38385300. PMCID: PMC11532676. DOI: 10.3324/haematol.2023.284524.

[2] De Coninck S, De Smedt R, Lintermans B, et al. Targeting hyperactive platelet-derived growth factor receptor-β signaling in T-cell acute lymphoblastic leukemia and lymphoma[J]. Haematologica, 2024, 109(5): 1373-1384. PMID: 37941480. PMCID: PMC11063843. DOI: 10.3324/haematol.2023.283981.

[3] Weston BW, Hayden MA, Roberts KG, et al. Tyrosine kinase inhibitor therapy induces remission in a patient with refractory *EBF1-PDGFRB*-positive acute lymphoblastic leukemia[J]. J Clin Oncol, 2013, 31(25): e413-e416. PMID: 23835704. DOI: 10.1200/JCO.2012.47.6770.

[4] Roberts KG, Yang YL, Payne-Turner D, et al. Oncogenic role and therapeutic targeting of ABL-class and JAK-STAT activating kinase alterations in Ph-like ALL[J]. Blood Adv, 2017, 1(20): 1657-1671. PMID: 29296813. PMCID: PMC5728345. DOI: 10.1182/bloodadvances.2017011296.

[5] Kobayashi K, Miyagawa N, Mitsui K, et al. TKI dasatinib monotherapy for a patient with Ph-like ALL bearing *ATF7IP/PDGFRB* translocation[J]. Pediatr Blood Cancer, 2015, 62(6): 1058-1060. PMID: 25400122. DOI: 10.1002/pbc.25327.

[6] 中华医学会儿科学分会血液学组，《中华儿科杂志》编辑委员会. 儿童急性淋巴细胞白血病诊疗建议（第四次修订）[J]. 中华儿科杂志, 2014, 52(9): 641-644. PMID: 25476423. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0578-1310.2014.09.001.

[7] 中国临床肿瘤学会指南工作委员会. 中国临床肿瘤学会（CSCO）儿童及青少年白血病诊疗指南-2023[M]. 北京: 人民卫生出版社, 2023: 19-20.

[8] 郑佳佳, 陈苏宁, 孙爱宁, 等. 伴*EBF1-PDGFRB*融合基因的Ph

样急性B淋巴细胞白血病一例报告并文献复习[J]. 中华血液学杂志, 2016, 37(5): 417-418. PMID: 27210878. PMCID: PMC7348304. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0253-2727.2016.05.012.

[9] Zhang G, Zhang Y, Wu J, et al. Acute lymphoblastic leukemia patient with variant *ATF7IP*/*PDGFRB* fusion and favorable response to tyrosine kinase inhibitor treatment: a case report[J]. Am J Case Rep, 2017, 18: 1204-1208. PMID: 29133777. PMCID: PMC5700447. DOI: 10.12659/ajcr.906300.

[10] Ondrejka SL, Jegalian AG, Kim AS, et al. PDGFRB-rearranged T-lymphoblastic leukemia/lymphoma occurring with myeloid neoplasms: the missing link supporting a stem cell origin[J]. Haematologica, 2014, 99(9): e148-e151. PMID: 24951465. PMCID: PMC4562545. DOI: 10.3324/haematol.2014.105452.

[11] Miyazaki B, Ueno T, Sugiyama M, et al. Promoter swapping of truncated *PDGFRB* drives Ph-like acute lymphoblastic leukemia [J]. NPJ Precis Oncol, 2023, 7(1): 132. PMID: 38071343. PMCID: PMC10710492. DOI: 10.1038/s41698-023-00485-7.

[12] Fang H, Tang G, Loghavi S, et al. Systematic use of fluorescence *in-situ* hybridisation and clinicopathological features in the screening of *PDGFRB* rearrangements of patients with myeloid/lymphoid neoplasms[J]. Histopathology, 2020, 76(7): 1042-1054. PMID: 32083752. DOI: 10.1111/his.14097.

[13] Tran TH, Nguyen JV, Stecula A, et al. The *EBF1-PDGFRB* T681I mutation is highly resistant to imatinib and dasatinib *in vitro* and detectable in clinical samples prior to treatment[J]. Haematologica, 2021, 106(8): 2242-2245. PMID: 33626861. PMCID: PMC8327742. DOI: 10.3324/haematol.2020.261354.

[14] Zhang X, Wang Y, Tian X, et al. Delineation of features, responses, outcomes, and prognostic factors in pediatric *PDGFRB*-positive acute lymphoblastic leukemia patients: a retrospective multicenter study[J]. Cancer, 2024, 130(22): 3902-3912. PMID: 39136180. DOI: 10.1002/cncr.35481.

[15] 陈以乔, 郑湧智, 李健, 等. 伴*EBF1-PDGFRB*融合基因阳性急性淋巴细胞白血病2例报告并文献复习[J]. 中华血液学杂志, 2023, 44(1): 69-71. PMID: 36987727. PMCID: PMC10067369. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0253-2727.2023.01.013.

[16] Schwab C, Ryan SL, Chilton L, et al. *EBF1-PDGFRB* fusion in pediatric B-cell precursor acute lymphoblastic leukemia (BCP-ALL): genetic profile and clinical implications[J]. Blood, 2016, 127(18): 2214-2218. PMID: 26872634. DOI: 10.1182/blood-2015-09-670166.

[17] den Boer ML, Cario G, Moorman AV, et al. Outcomes of paediatric patients with B-cell acute lymphocytic leukaemia with ABL-class fusion in the pre-tyrosine-kinase inhibitor era: a multicentre, retrospective, cohort study[J]. Lancet Haematol, 2021, 8(1): e55-e66. PMID: 33357483. PMCID: PMC9709453. DOI: 10.1016/S2352-3026(20)30353-7.

[18] Roberts KG, Li Y, Payne-Turner D, et al. Targetable kinase-activating lesions in Ph-like acute lymphoblastic leukemia[J]. N Engl J Med, 2014, 371(11): 1005-1015. PMID: 25207766. PMCID: PMC4191900. DOI: 10.1056/NEJMoa1403088.

[19] Lengline E, Beldjord K, Dombret H, et al. Successful tyrosine kinase inhibitor therapy in a refractory B-cell precursor acute lymphoblastic leukemia with *EBF1-PDGFRB* fusion[J]. Haematologica, 2013, 98(11): e146-e148. PMID: 24186319. PMCID: PMC3815191. DOI: 10.3324/haematol.2013.095372.

[20] Fazio F, Barberi W, Cazzaniga G, et al. Efficacy of imatinib and chemotherapy in a pediatric patient with Philadelphia-like acute lymphoblastic leukemia with *Ebf1-Pdgfrb* fusion transcript[J]. Leuk Lymphoma, 2020, 61(2): 469-472. PMID: 31558067. DOI: 10.1080/10428194.2019.1668938.

[21] Horiuchi M, Yoshida M, Yamasaki K, et al. Effective treatment with imatinib for acute B-lymphoblastic leukaemia with *EBF1-PDGFRB* fusion[J]. Ann Hematol, 2021, 100(5): 1329-1331. PMID: 33150465. DOI: 10.1007/s00277-020-04332-8.

[22] Oya S, Morishige S, Ozawa H, et al. Beneficial tyrosine kinase inhibitor therapy in a patient with relapsed *BCR-ABL1*-like acute lymphoblastic leukemia with *CCDC88C-PDGFRB* fusion[J]. Int J Hematol, 2021, 113(2): 285-289. PMID: 32951102. DOI: 10.1007/s12185-020-03006-5.

[23] Gocho Y, Liu J, Hu J, et al. Network-based systems pharmacology reveals heterogeneity in LCK and BCL2 signaling and therapeutic sensitivity of T-cell acute lymphoblastic leukemia [J]. Nat Cancer, 2021, 2(3): 284-299. PMID: 34151288. PMCID: PMC8208590. DOI: 10.1038/s43018-020-00167-4.

（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）