方法:回顾性分析 2009 年 15 月至 2014 年 12 月收治的经 MIC 确诊的初发 AML(非 APL)患儿,随 机分成 A、B 两组, A 组方案含有柔红霉素 240 mg/m2、米托蒽醌 60 mg/ m2, B 组方案仅在第一疗程和 A 方案相同含柔红霉素 120mg/ m2,其余疗程均以高三尖杉酯碱替换蒽环类抗生素。分析评估分组、年龄、融合基因、诱导治疗 48 小时骨髓涂片幼稚细胞数及第一疗程诱导缓解率等因素对预后的影响。

结果:人组病人共 199 例,男性 120 例,女性 79 例(1.65:1),中位年龄 5.5 岁 (0.5–15.58 岁),5 年无事件生存率(EFS)为 $58.3\pm3.7\%$ (较 XH-AML-99 方案 $44.1\pm4.0\%$ 有显著统计学差异,P=0.016),5 年总生存率(OS)为 $80.7\pm3.6\%$ 。A 组 98 例,B 组 101 例,两组 FAB 分型、主要遗传学标记分布相似(P > 0.1),两组 5 年 EFS 分别是 $61.5\pm5.2\%$ 和 $55.6\pm5.4\%$ (P=0.446),复发率为 26.3% 和 30.2%(P>0.05),重症感染发生率 A 组为 14.5%,B 组为 16.0%,P=0.844。年龄、一疗程缓解率、诱导 48 小时骨髓涂片幼稚细胞数对预后的影响有显著统计学差异,性别、组织学类型、诱导治疗以及 48 小时是否干预、融合基因型对预后无影响。

结论: SCMC-AML-2009 方案疗效优于 XH-AML-99 方案; 蒽环类药物组成的化疗方案的近期疗效与高三尖杉酯碱组成的化疗方案无明显差异, 两组重症感染发生率相当。

中国汉族急性淋巴细胞白血病患儿 NUDT15 基因多态性与巯嘌呤治 疗耐受性的关系

汤燕静 陈儒 张然然 陈长城 陈潇潇 陈静 薛惠良 潘慈 沈树红

目的:探讨中国汉族急性淋巴细胞白血病患儿 NUDT15 基因多态性在巯嘌呤治疗耐受性中的作用。

方法:2009年5月至2014年12月,入组ALL-SCMC-2005修正方案维持治疗期的患儿566例,收集此566例 ALL 患儿缓解期的骨髓有核细胞,提取基因组DNA,采用Taqman 探针荧光定量PCR 法检测NUDT15基因的一个SNP位点(rs116855232)基因型,并采集566例患儿的临床资料,分析SNP位点基因型与ALL 患儿维持治疗期间巯嘌呤剂量、粒细胞缺乏程度以及预后的关系。

结果:rs116855232 等位基因为 T/C, 共有 RAF 0.765 (C), 检测到 TT 基因型 10 例, CC 基因型共 428 例, 杂合子 TC 基因型 128 例。TT 基因型的患者对 6-MP 极其敏感, 平均剂量为 9.11mg/m2, TC 和 CC 基因型的平均剂量分别为 29.11mg/m2 和 34.91mg/m2 (P=0.041)。

结论:本研究发现中国汉族急性淋巴细胞白血病患儿 NUDT15 基因多态性 ALL 儿童 MP 不耐受性密切相关,这可能影响该疾病的个体化治疗。

关键词:儿童急性淋巴细胞白血病;NUDT15;单核苷酸多态性;6-mp