

doi: 10.7499/j.issn.1008-8830.2505104

论著·临床研究

## 伴-7/7q-染色体异常的儿童急性髓系白血病 临床特征及预后分析

郑方圆 王淼 丁明明 陆爱东 贾月萍 曾慧敏 张乐萍

(北京大学人民医院儿科, 北京 100044)

**[摘要]** **目的** 分析伴单体7(-7)和7号染色体长臂缺失(7q-)的儿童急性髓系白血病(acute myeloid leukemia, AML)的临床特征及预后相关因素。**方法** 回顾性分析2010年1月—2024年12月北京大学人民医院儿科收治的伴-7/7q- AML儿童的临床资料、治疗及预后。**结果** 共收治染色体核型分析结果完整的AML儿童869例,其中伴-7/7q-染色体异常32例(3.7%);男20例,女12例;中位诊断年龄6岁。伴孤立性-7染色体异常6例(19%),伴孤立性7q-染色体异常2例(6%),伴额外染色体异常24例(75%)。诱导化疗后获得完全缓解16例(50%)。随访时死亡15例(47%),存活17例(53%),3年无病生存率为(54.1±0.1)%,3年总生存率为(52.6±0.1)%,行造血干细胞移植(hematopoietic stem cell transplantation, HSCT)为3年无病生存率( $HR=0.17$ , 95% $CI$ : 0.04~0.62,  $P=0.008$ )及总生存率( $HR=0.16$ , 95% $CI$ : 0.04~0.59,  $P=0.006$ )的独立影响因素,行HSCT治疗的儿童可获得更好的预后。**结论** -7/7q-染色体在儿童AML中的发生率为3.7%,易合并额外染色体异常,诱导化疗后完全缓解率低,行HSCT治疗有助于改善预后,提高生存率。 [中国当代儿科杂志, 2026, 28(1): 84-89]

**[关键词]** 急性髓系白血病; 7号染色体异常; 儿童

### Clinical characteristics and prognostic analysis of pediatric acute myeloid leukemia with -7/7q- abnormalities

ZHENG Fang-Yuan, WANG Miao, DING Ming-Ming, LU Ai-Dong, JIA Yue-Ping, ZENG Hui-Min, ZHANG Le-Ping. Department of Pediatrics, Peking University People's Hospital, Beijing 100044, China (Zhang L-P, Email: zhangleping@pkuph.edu.cn)

**Abstract: Objective** To explore the clinical characteristics and prognostic factors of pediatric acute myeloid leukemia (AML) with monosomy 7 (-7) and deletion of the long arm of chromosome 7 (7q-). **Methods** A retrospective study was conducted on the clinical data, treatment, and prognosis of children with -7/7q- AML who were admitted to the Department of Pediatrics at Peking University People's Hospital from January 2010 to December 2024. **Results** A total of 869 children with AML who had complete karyotype data were included, of whom 32 (3.7%) had -7/7q- chromosomal abnormalities. There were 20 males and 12 females, and the median age at diagnosis was 6 years. Six children (19%) had isolated -7; 2 (6%) had isolated 7q-; and 24 (75%) had additional chromosomal abnormalities. After induction chemotherapy, complete remission (CR) was achieved in 16 children (50%). At the last follow-up, 15 children (47%) had died and 17 (53%) were alive. The 3-year disease-free survival (DFS) rate was (54.1±0.1)%, and the 3-year overall survival (OS) rate was (52.6±0.1)%. The multivariable analysis showed that hematopoietic stem cell transplantation (HSCT) was an independent prognostic factor for DFS ( $HR=0.17$ , 95% $CI$ : 0.04-0.62,  $P=0.008$ ) and OS ( $HR=0.16$ , 95% $CI$ : 0.04-0.59,  $P=0.006$ ), with better outcomes in children who underwent HSCT. **Conclusions** The incidence of -7/7q- chromosomal abnormalities in children with AML is 3.7%. Additional chromosomal aberrations are common, and the CR rate after induction chemotherapy is low. HSCT is associated with improved prognosis and survival.

[Chinese Journal of Contemporary Pediatrics, 2026, 28(1): 84-89]

**Key words:** Acute myeloid leukemia; Chromosome 7 abnormality; Child

[收稿日期] 2025-05-24; [接受日期] 2025-11-25

[作者简介] 郑方圆, 女, 博士研究生, 副主任医师。

[通信作者] 张乐萍, 女, 主任医师, 副教授。Email: zhangleping@pkuph.edu.cn。

急性髓系白血病 (acute myeloid leukemia, AML) 在儿童血液恶性肿瘤中位居第二, 其发病机制错综复杂, 具有高度异质性<sup>[1]</sup>。即使在分子生物学时代, 细胞遗传学改变仍具有不可替代的意义。染色体异常是AML的重要细胞遗传学特征之一<sup>[2-7]</sup>, 其中, 7号染色体异常对AML的临床诊断和治疗具有显著的指导价值<sup>[8]</sup>。7号染色体异常主要包括单体7(-)和7号染色体长臂缺失(7q-), 这类异常与AML的发生、发展及预后密切相关。伴-7/7q-的AML患者常对化疗药物不敏感, 因此-7/7q-染色体异常被列为不良预后因素<sup>[4, 9-12]</sup>。目前, 国内关于伴-7/7q-的儿童AML的研究较少。本研究回顾性分析我院收治的32例-7/7q- AML患儿的临床特征、早期疗效和预后结局, 并探讨其影响相关因素, 旨在为儿童-7/7q- AML的疾病诊断和治疗提供参考依据。

## 1 资料与方法

### 1.1 研究对象

回顾性分析北京大学人民医院儿科2010年1月—2024年12月收治的-7/7q- AML患儿。纳入标准: (1) 年龄<18岁; (2) 确诊为AML; (3) 骨髓细胞遗传学G显带技术检测显示存在-7和/或7q-染色体异常; (4) 资料完整。排除标准: (1) 混合表型急性白血病; (2) 继发性或复发性AML。本研究获得北京大学人民医院伦理委员会批准 (批准号: 2025PHB319-001), 并豁免知情同意。

### 1.2 临床资料收集

通过医院病历查询系统、患儿信息登记册及电话等方法, 收集研究对象的基本信息、临床特征、实验室检查结果及预后等资料。

### 1.3 染色体核型分析方法

取患儿治疗前新鲜骨髓3~5 mL, 将其置于1640培养基+20%胎牛血清培养细胞24 h; 0.4 μg/mL秋水仙酰胺处理1 h; 离心去上清, 0.4%氯化钾溶液低渗处理40 min; 10%体积固定液 (甲醇: 乙酸=3: 1) 进行预固定, 混匀; 固定液清洗3次; 20 cm高度滴片; 37℃老化过夜; 75℃烤片3 h, 0.05%胰酶处理30 s, 清洗, 吉姆萨染色4 min, 扫描。染色体核型分析采用G显带技术, 核型描述遵循《人类细胞遗传学国际命名体制》<sup>[13]</sup>。

### 1.4 治疗方案

化疗方案参考《儿童急性髓细胞白血病诊疗建议》<sup>[14]</sup>, 诱导化疗采用含有阿糖胞苷 (cytosine

arabioside, Ara-C)、去甲氧柔红霉素 (idarubicin, IDR) 或柔红霉素 (daunorubicin, DNR)、依托泊苷 (etoposide, VP16) 的方案。巩固强化方案选用Ara-C、IDR/DNR、VP16、高三尖杉酯碱等药物。同时, 采用氨甲蝶呤 (methotrexate, MTX)、Ara-C、地塞米松进行三联鞘内注射以预防和治疗中枢神经系统白血病。对于携带*FLT3-ITD*突变或合并5号染色体长臂部分缺失(5q-)以及BCL-2阳性的AML, 在经济条件允许的情况下, 可考虑联合应用吉瑞替尼、来那度胺、维奈克拉等药物。根据患儿的临床特征、检查结果及早期化疗反应, 进行临床危险度评估。中低危患儿实施化疗, 高危患儿建议造血干细胞移植 (hematopoietic stem cell transplantation, HSCT) 治疗。

### 1.5 治疗评估、预后评估及相关定义

早期治疗反应以诱导化疗后完全缓解 (complete remission, CR) 率进行评估, 预后以无病生存 (disease-free survival, DFS) 率、总生存 (overall survival, OS) 率进行评估。其中, 参照《血液病诊断及疗效标准》<sup>[15]</sup>, CR定义为骨髓增生活跃或明显活跃, 白血病细胞占比<5%。复发定义为已达CR后骨髓原始细胞≥5%或骨髓外其他组织或器官有白血病细胞浸润表现。

DFS期的计算为获得CR至白血病复发或在CR期间死亡或末次随访的时间。OS期的计算为从AML确诊至死亡或末次随访的时间。

随访方式为查阅住院病历、门诊病历或电话随访, 末次随访时间为2025年3月31日, 对于失访患儿截止至对该患儿最后一次随访时间。中位随访时间为31 (范围: 2~156) 个月。

### 1.6 统计学分析

采用R软件 (Bell Labs, New Providence, NJ, USA) 进行统计分析。计数资料以例数和率 (%) 表示, 符合正态分布的计量资料以均数±标准差 ( $\bar{x} \pm s$ ) 表示, 非正态分布的计量资料以中位数 (范围) 表示。采用Kaplan-Meier方法计算生存函数, 并通过log-rank检验进行比较, Cox比例风险回归模型评估与DFS率、OS率相关的因素, 其中, 采用中位数确定连续变量界值。单因素分析中 $P<0.2$ 的因素纳入多因素分析。以 $P<0.05$ 为差异有统计学意义。

## 2 结果

### 2.1 临床资料

染色体核型结果完整的AML患儿中伴-7/7q-染

染色体异常者32例 (32/869, 3.7%)。32例患儿中, 男20例 (62%), 女12例 (38%), 中位诊断年龄6.0岁 (范围: 0.8~16.0) 岁。诊断时中位WBC计数  $15.6 \times 10^9/L$  (范围:  $1.7 \times 10^9/L \sim 575.9 \times 10^9/L$ )。首诊症状包括发热20例 (62%)、贫血/乏力12例 (38%)、出血13例 (41%)、骨痛2例 (6%), 部分患儿出现 $\geq 2$ 种症状, 其他少见症状有腹痛、咳嗽、皮肤包块等。诊断时伴肝大、脾大及淋巴结大的患儿各10例 (31%)。32例-7/7q- AML患儿中, 融合基因中伴 *ETO::AML1* 融合基因最常见 (9/32, 28%), *KMT2A* 重排次之 (5/32, 16%)。15例患儿行二代测序检查, *C-KIT* 和 *FLT3* 基因突变最常见 (4/15, 27%)。在13例7q- AML患儿中, 对其7q- 缺失区域进行分析, 结果显示, 单纯q22缺失7例 (54%)、单纯q32缺失3例 (23%)、q22-q32缺失2例 (15%)、q21-q31缺失1例 (8%)。见表1。

### 2.2 治疗情况及早期治疗反应

32例-7/7q- AML患儿均应用ADE (Ara-C+IDR/DNR+VP16) 方案为基础的诱导化疗方案, 其中, 加用吉瑞替尼治疗1例 (存在 *FLT3-ITD* 突变), 加用维奈克拉治疗2例 (该2例法美英分型均为M5型)。经过诱导化疗后, 获得CR 16例 (50%)。后续治疗方案中, 放弃治疗1例 (3%), 单纯进行化疗治疗13例 (41%), 进行HSCT 18例 (56%)。

### 2.3 生存分析

截至末次随访, 存活17例 (53%), 死亡15例 (47%)。3年DFS率为  $(54.1 \pm 0.1) \%$ , 3年OS率为  $(52.6 \pm 0.1) \%$ 。采用Kaplan-Meier方法计算生存函数, 并通过log-rank检验进行比较, 结果显示是否行HSCT患儿的DFS率及OS率的差异有统计学意义 (图1)。单因素分析显示, 存在肝大、脾大或淋巴结大患儿的DFS率及OS率显著降低 ( $P < 0.05$ ), 行HSCT治疗患儿的DFS率及OS率显著

升高 ( $P < 0.05$ ) (图1、表2)。将单因素中  $P < 0.2$  的因素纳入多因素Cox回归分析, 结果显示行HSCT治疗是DFS率 ( $HR=0.17$ , 95%CI: 0.04~0.62,  $P=0.008$ ) 和OS率 ( $HR=0.16$ , 95%CI: 0.04~0.59,  $P=0.006$ ) 的独立影响因素, 行HSCT治疗的患儿可获得更佳预后 (表3~4)。

表1 伴-7/7q-染色体异常急性髓系白血病患儿的临床特征 [例 (%)]

特征	数值
法美英分型	
M0	0(0)
M1	1(3)
M2	17(53)
M3	0(0)
M4	6(19)
M5	5(16)
M6	1(3)
M7	2(6)
睾丸浸润	0(0)
皮肤浸润	1(3)
中枢神经系统浸润	3(9)
染色体核型分析	
伴孤立性-7染色体异常	6(19)
伴孤立性7q-染色体异常	2(6)
伴1种额外染色体异常	6(19)
伴2种额外染色体异常	7(22)
伴 $\geq 3$ 种额外染色体异常	11(34)
伴有融合重排或基因高表达	
<i>ETO::AML1</i> 融合基因	9(28)
<i>KMT2A</i> 重排	5(16)
<i>DEK::NUP214</i> 融合基因	1(3)
伴基因突变*	
<i>C-KIT</i>	4(27)
<i>FLT3</i>	4(27)
<i>NRAS</i>	3(20)
<i>ASXL1</i>	3(20)
其他	5(33)

注: \*行二代基因组测序患儿共15例, 分母为15。

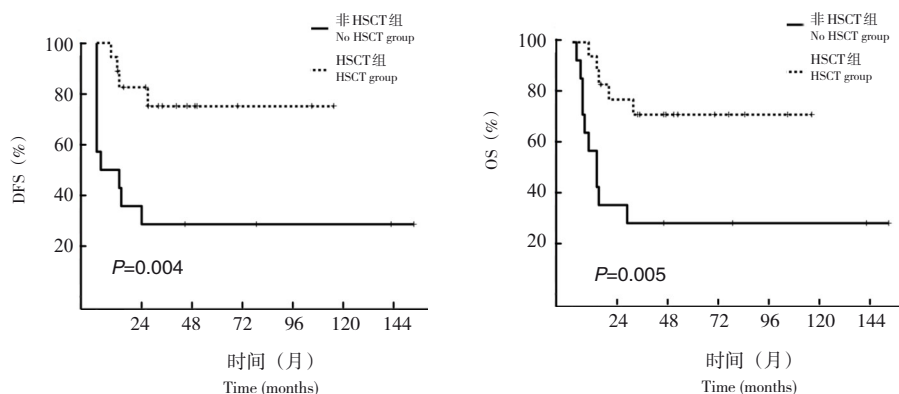


图1 行HSCT治疗与未行HSCT治疗的伴-7/7q- AML患儿无病生存率、总生存率的比较

表 2 影响伴-7/7q-染色体异常的 AML 患儿 DFS 率及 OS 率的单因素分析

因素	DFS 率		OS 率	
	P	HR(95%CI)	P	HR(95%CI)
女性	0.169	0.41(0.11~1.46)	0.249	0.51(0.16~1.6)
年龄>6 岁	0.155	0.45(0.15~1.35)	0.276	0.56(0.20~1.58)
肝大	0.018	3.60(1.24~10.44)	0.005	4.38(1.57~12.22)
脾大	0.048	3.01(1.01~8.98)	0.017	3.53(1.25~9.92)
淋巴结大	0.022	3.45(1.19~9.99)	0.031	3.08(1.11~8.56)
WBC>15.6 × 10 <sup>9</sup> /L	0.367	1.63(0.56~4.74)	0.182	2.03(0.72~5.75)
HGB>86 g/L	0.184	0.47(0.16~1.42)	0.129	0.43(0.15~1.27)
PLT>91 × 10 <sup>9</sup> /L	0.410	0.64(0.22~1.86)	0.270	0.56(0.20~1.58)
行 HSCT 治疗	0.007	0.20(0.06~0.64)	0.009	0.24(0.08~0.69)

注：[AML] 急性髓系白血病；[DFS] 无病生存；[OS] 总生存；[WBC] 白细胞计数；[HGB] 血红蛋白；[PLT] 血小板计数；[HSCT] 造血干细胞移植。

表 3 影响伴-7/7q-染色体异常的 AML 患儿的 DFS 率的多因素分析

影响因素	B	SE	Z	P	HR(95%CI)
女性	-0.611	0.858	-0.713	0.476	0.54(0.10~2.91)
年龄>6 岁	-0.480	0.827	-0.581	0.561	0.62(0.12~3.13)
肝大	0.635	0.840	0.756	0.450	1.89(0.36~9.78)
脾大	0.528	1.011	0.522	0.601	1.70(0.23~12.31)
淋巴结大	0.494	1.034	0.477	0.633	1.64(0.22~12.44)
HGB>86 g/L	-0.475	0.678	-0.700	0.484	0.62(0.16~2.35)
行 HSCT 治疗	-1.800	0.673	-2.674	0.008	0.17(0.04~0.62)

注：[AML] 急性髓系白血病；[HGB] 血红蛋白；[PLT] 血小板计数；[HSCT] 造血干细胞移植。所有变量均为二分类变量。

表 4 影响伴-7/7q-染色体异常的 AML 患儿的 OS 率的多因素分析

影响因素	B	SE	Z	P	HR(95%CI)
肝大	0.664	0.763	0.870	0.385	1.94(0.44~8.66)
脾大	0.765	0.974	0.785	0.433	2.15(0.32~14.5)
淋巴结大	1.026	0.686	1.497	0.134	2.79(0.73~10.7)
WBC>15.6 × 10 <sup>9</sup> /L	-0.127	0.705	-0.180	0.857	0.88(0.22~3.50)
HGB>86 g/L	-0.794	0.648	-1.225	0.221	0.45(0.13~1.61)
行 HSCT 治疗	-1.815	0.661	-2.745	0.006	0.16(0.04~0.59)

注：[AML] 急性髓系白血病；[WBC] 白细胞计数；[HGB] 血红蛋白；[HSCT] 造血干细胞移植。所有变量均为二分类变量。

### 3 讨论

本研究发现，伴-7/7q-染色体异常在儿童原发性 AML 中发生率为 3.7%，易合并额外异常染色体，伴有融合基因中最常见为 *ETO::AML1* 融合基因，基因突变中 *C-KIT* 和 *FLT3* 最常见，对于 7q- 的断裂区，q22 是最常见的断裂区域。本研究中经过以 ADE 方案为基础的诱导化疗后，CR 率为 50%。3 年 DFS 率为 (54.1 ± 0.1) %，3 年 OS 率为 (52.6 ± 0.1) %。

本研究的 AML 儿童中-7/7q-染色体异常的发生

率低于国外文献报道的儿童 AML (4%~7%) 及成人 AML (7%~10%) 中该异常的发生率，这可能是在统计时，仅纳入了染色体 G 显带分析的结果，而未将荧光原位杂交的结果纳入统计范围，从而导致了发生率出现差异。

在成人 AML 中，-7/7q-染色体异常多见于 M0、M1 及 M2 分型；而在儿童 AML 中，该异常多见于 M4 和 M5 分型<sup>[8]</sup>。本研究中-7/7q-染色体异常更多为 M2 分型，其次为 M4 和 M5 分型，分析其原因，可能与本研究为单中心研究，样本量较少，存在选择偏倚有关。本研究发现，7q-异常染色体中最

常见的缺失区域为 q22，其次为 q32，这与既往研究中发现的两个常见缺失区域 7q11-22 和 7q31-36 相符。基础研究也发现，该缺失区域可能是一个不稳定区，易于产生断裂，而定位于该区的各种抑癌基因的缺失可能与 AML 的发病有关<sup>[11, 16-20]</sup>。

-7/7q- AML 通常对化疗的敏感性相对较低，被归类为预后不良的类型。在本研究中，伴-7/7q-AML 患儿经过诱导化疗后，CR 率仅为 50%，明显低于本中心既往研究中伴 t(8; 21) 染色体阳性的 AML 患儿 (CR 率为 71%)<sup>[21]</sup> 以及伴 8 号染色体三体的 AML 患儿 (CR 率为 63.8%)<sup>[22]</sup>。此外，研究还发现伴有-7/7q-的 AML 的患儿长期预后也较差，总生存期较短<sup>[23-24]</sup>。Zavras 等<sup>[25]</sup> 研究的 5 例伴-7/7q-AML 儿童中，所有患儿均接受了基于柏林-法兰克福-慕尼黑的治疗方案，其中，3 例患儿达到 CR，2 例患儿未达 CR。2 年无白血病生存率为 30%，OS 率为 36%。相比之下，本研究中患儿的 3 年 DFS 率和 OS 率均优于该研究，这可能与本中心积极进行 HSCT 治疗密切相关 (56%)。在 Hasle 等<sup>[26]</sup> 的研究中，对于仅存在-7 或 7q-的 AML 患者，-7 AML 的患者复发率显著高于 7q- AML 的患者，但 OS 率无显著差异。本研究中，因样本量较少未能进行更细分组分析，未来可开展更大样本量的研究，以明确-7 染色体异常与 7q-染色体异常在儿童 AML 中的影响异同。

针对伴-7/7q-的 AML 患者，HSCT 已成为一种重要的治疗手段<sup>[4]</sup>。本研究结果显示，行 HSCT 治疗是 DFS 率、OS 率的独立影响因素。Hasle 等<sup>[26]</sup> 研究未达到 CR 的-7/7q-的 AML 患者在接受 HSCT 治疗后的生存率仅为 31%，提示伴-7/7q-的患者骨髓移植后长期生存率仍较低。因此，迫切需要研发针对-7/7q- AML 患者的靶向药物，以期提高其生存率。Tibes 等<sup>[27]</sup> 研究发现，伴-7 染色体异常的肿瘤细胞对生长类细胞因子存在明显的依赖性，这种依赖性可能会增强 5-氮杂胞苷调节的补体依赖的细胞毒作用及抗体依赖的细胞毒作用。此外，Eldfors 等<sup>[9]</sup> 通过对 114 例原发性 AML 样本的体外药物筛选分析，发现由于-7/7q-导致 7 号染色体长臂上的 *NAMPT* 基因表达降低，进而使 AML 细胞对 *NAMPT* 抑制剂的敏感性增加。如果将 *NAMPT* 抑制剂与 *BCL2* 抑制剂联合使用，能够更有效地杀死-7/7q- AML 样本中的白血病细胞。这种联合治疗策略通过同时靶向 *NAMPT* 和 *BCL2* 两条途径，实现了对-7/7q-AML 细胞的高效杀伤，这些发现为-7/7q-

AML 的治疗提供了新方法。

综上所述，在本中心研究中，-7/7q-染色体异常在儿童 AML 中发生率为 3.7%，易合并额外染色体异常，诱导化疗后获得 CR 率低，进行 HSCT 治疗可改善预后、提高生存率。然而，本研究为单中心回顾性研究，样本量有限，且未进行亚组分析，这可能对研究结果产生一定影响。此外，本研究的随访时间跨度较大，同时，靶向药物近几年才开始应用，使得诱导方案存在一定差异，这可能会影响诱导方案后缓解率及长期生存情况的评估。未来的研究应当扩大样本量，进一步验证本研究结果的可靠性和普适性，为儿童-7/7q- AML 的临床诊断和治疗提供更有力的依据。

作者贡献声明：郑方圆负责数据统计分析、作图、文章撰写；王森、丁明明负责病历资料收集整理；陆爱东、贾月萍、曾慧敏负责研究设计、研究指导、数据分析；张乐萍负责研究指导、论文修改、论文审核。

利益冲突声明：所有作者声明无利益冲突。

#### [参 考 文 献]

- [1] Arceci RJ. Progress and controversies in the treatment of pediatric acute myelogenous leukemia[J]. *Curr Opin Hematol*, 2002, 9(4): 353-360. PMID: 12042711. DOI: 10.1097/00062752-200207000-00014.
- [2] Mirazimi Y, Aghayan AH, Atashi A, et al. Prognostic value of circular RNAs expression and their correlation with clinicopathological features in acute myeloid leukemia: a systematic review and meta-analysis[J]. *Ann Hematol*, 2025, 104(4): 2095-2124. PMID: 40087154. PMCID: PMC12053160. DOI: 10.1007/s00277-025-06300-6.
- [3] Li M, Zhang S, Wei J, et al. The increase in the expression of circRNAs may contributes to a poor prognosis in acute myeloid leukemia: a systematic review and meta-analysis[J]. *Leuk Res*, 2025, 148: 107639. PMID: 39708434. DOI: 10.1016/j.leukres.2024.107639.
- [4] Poiré X, Labopin M, Polge E, et al. The impact of concomitant cytogenetic abnormalities on acute myeloid leukemia with monosomy 7 or deletion 7q after HLA-matched allogeneic stem cell transplantation[J]. *Am J Hematol*, 2020, 95(3): 282-294. PMID: 31876307. DOI: 10.1002/ajh.25714.
- [5] De Kouchkovsky I, Abdul-Hay M. Acute myeloid leukemia: a comprehensive review and 2016 update[J]. *Blood Cancer J*, 2016, 6(7): e441. PMID: 27367478. PMCID: PMC5030376. DOI: 10.1038/bcj.2016.50.
- [6] Pasquini MC, Zhang MJ, Medeiros BC, et al. Hematopoietic cell

- transplantation outcomes in monosomal karyotype myeloid malignancies[J]. *Biol Blood Marrow Transplant*, 2016, 22(2): 248-257. PMID: 26327629. PMCID: PMC4716890. DOI: 10.1016/j.bbmt.2015.08.024.
- [7] 贾月萍, 左英熹, 陆爱东, 等. 儿童急性髓系白血病 M2 型性染色体缺失的预后意义[J]. *中国当代儿科杂志*, 2015, 17(2): 168-171. PMID: 25760843. DOI: 10.7499/j.issn.1008-8830.2015.02.012.
- [8] Chen X, Wang X, Dou H, et al. Cytogenetic and mutational analysis and outcome assessment of a cohort of 284 children with *de novo* acute myeloid leukemia reveal complex karyotype as an adverse risk factor for inferior survival[J]. *Mol Cytogenet*, 2021, 14(1): 27. PMID: 34011412. PMCID: PMC8136172. DOI: 10.1186/s13039-021-00547-0.
- [9] Eldfors S, Saad J, Ikonen N, et al. Monosomy 7/del(7q) cause sensitivity to inhibitors of nicotinamide phosphoribosyltransferase in acute myeloid leukemia[J]. *Blood Adv*, 2024, 8(7): 1621-1633. PMID: 38197948. PMCID: PMC10987804. DOI: 10.1182/bloodadvances.2023010435.
- [10] 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.
- [11] Honda H, Nagamachi A, Inaba T. -7/7q- syndrome in myeloid-lineage hematopoietic malignancies: attempts to understand this complex disease entity[J]. *Oncogene*, 2015, 34(19): 2413-2425. PMID: 24998854. DOI: 10.1038/onc.2014.196.
- [12] Brezinová J, Zemanová Z, Ransdorfová S, et al. Structural aberrations of chromosome 7 revealed by a combination of molecular cytogenetic techniques in myeloid malignancies[J]. *Cancer Genet Cytogenet*, 2007, 173(1): 10-16. PMID: 17284364. DOI: 10.1016/j.cancergencyto.2006.09.003.
- [13] Brothman AR, Persons DL, Shaffer LG. Nomenclature evolution: changes in the ISCN from the 2005 to the 2009 edition [J]. *Cytogenet Genome Res*, 2009, 127(1): 1-4. PMID: 20110655. DOI: 10.1159/000279442.
- [14] 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. 儿童急性髓系白血病诊疗建议[J]. *中华儿科杂志*, 2006, 44(11): 877-878. PMID: 17274886. DOI: 10.3760/j.issn:0578-1310.2006.11.023.
- [15] 张之南. 血液病诊断及疗效标准[M]. 北京: 科学出版社, 1998: 214-218.
- [16] Inaba T, Nagamachi A. Monosomy 7: recen progress[J]. *Rinsho Ketsueki*, 2019, 60(9): 1020-1026. PMID: 31597823. DOI: 10.11406/rinketsu.60.1020.
- [17] Inaba T, Honda H, Matsui H. The enigma of monosomy 7[J]. *Blood*, 2018, 131(26): 2891-2898. PMID: 29615405. DOI: 10.1182/blood-2017-12-822262.
- [18] Eisfeld AK, Kohlschmidt J, Mrózek K, et al. Mutational landscape and gene expression patterns in adult acute myeloid leukemias with monosomy 7 as a sole abnormality[J]. *Cancer Res*, 2017, 77(1): 207-218. PMID: 27784745. PMCID: PMC5215102. DOI: 10.1158/0008-5472.CAN-16-1386.
- [19] Jerez A, Sugimoto Y, Makishima H, et al. Loss of heterozygosity in 7q myeloid disorders: clinical associations and genomic pathogenesis[J]. *Blood*, 2012, 119(25): 6109-6117. PMID: 22553315. PMCID: PMC3383019. DOI: 10.1182/blood-2011-12-397620.
- [20] Johnson E, Cotter FE. Monosomy 7 and 7q: associated with myeloid malignancy[J]. *Blood Rev*, 1997, 11(1): 46-55. PMID: 9218106. DOI: 10.1016/s0268-960x(97)90006-0.
- [21] 吴珺, 张乐萍, 陆爱东, 等. 伴 t(8; 21)/*AML1-ETO* 阳性的儿童急性髓系白血病的临床特点及预后研究[J]. *中国当代儿科杂志*, 2011, 13(12): 931-935. PMID: 22172252.
- [22] 郑方圆, 王森, 陆爱东, 等. 单中心伴 8 号染色体三体的原发性急性髓系白血病患者 47 例病例系列报告[J]. *中国循证儿科杂志*, 2025, 20(3): 181-184. DOI: 10.3969/j.issn.1673-5501.2025.03.004.
- [23] Gupta R, Harankhedkar S, Rahman K, et al. Prevalence of chromosome 7 abnormalities in myelodysplastic syndrome and acute myeloid leukemia: a single center study and brief literature review[J]. *Indian J Hematol Blood Transfus*, 2018, 34(4): 602-611. PMID: 30369728. PMCID: PMC6186231. DOI: 10.1007/s12288-018-0941-1.
- [24] Stark B, Jeison M, Gabay LG, et al. Classical and molecular cytogenetic abnormalities and outcome of childhood acute myeloid leukaemia: report from a referral centre in Israel[J]. *Br J Haematol*, 2004, 126(3): 320-337. PMID: 15257704. DOI: 10.1111/j.1365-2141.2004.05038.x.
- [25] Zavras PD, Sinanidis I, Tsakiroglou P, et al. Understanding the continuum between high-risk myelodysplastic syndrome and acute myeloid leukemia[J]. *Int J Mol Sci*, 2023, 24(5): 5018. PMID: 36902450. PMCID: PMC10002503. DOI: 10.3390/ijms24055018.
- [26] Hasle H, Alonzo TA, Auvrignon A, et al. Monosomy 7 and deletion 7q in children and adolescents with acute myeloid leukemia: an international retrospective study[J]. *Blood*, 2007, 109(11): 4641-4647. PMID: 17299091. DOI: 10.1182/blood-2006-10-051342.
- [27] Tibes R, Noel P. Activity of alemtuzumab in acute myelogenous leukemia and myelodysplastic syndrome with chromosome 7 aberrations[J]. *J Clin Oncol*, 2011, 29(36): 4841-4842. PMID: 22084365. DOI: 10.1200/JCO.2011.38.4602.

(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