

• 共识与解读 •

《血液系统恶性肿瘤染色体核型分析中国专家共识》解读*

赵明宇, 林 灿, 陈 双, 彭 余, 冉隆荣, 李 莲, 杨再林, 刘 耀[△]

重庆大学附属肿瘤医院血液肿瘤中心/肿瘤转移与个体化诊治转化研究重庆市重点实验室, 重庆 400030

摘要: 血液肿瘤是一类起源于造血系统的恶性肿瘤, 患者常伴有克隆性的细胞遗传学异常。细胞遗传学检测已被广泛应用于血液肿瘤的疾病诊断、危险度分层、预后评估、治疗指导及克隆演变分析等方面, 而细胞遗传学检测的主要方法是染色体核型分析。为规范染色体核型分析操作流程, 加强其质量控制, 由中国中西医结合学会和中国抗癌协会淋巴瘤整合康复专业委员会牵头组织国内血液肿瘤诊疗领域的多位专家, 编写了英文版《血液系统恶性肿瘤染色体核型分析中国专家共识》(以下简称《共识》)。《共识》详细阐述了染色体核型分析的技术要点, 内容包括样本采集、细胞培养、染色体制备、图像处理、核型分析、结论报告、实验室管理等重点环节。为推动《共识》在临床实践中更好的应用, 该文针对《共识》中强烈推荐的样本采集运送、细胞培养和报告解读等重点内容进行解读。

关键词: 染色体; 核型分析; 细胞遗传; 血液肿瘤; 共识; 解读

DOI: 10.3969/j.issn.1673-4130.2026.06.001 **中图法分类号:** R733.3

文章编号: 1673-4130(2026)06-0641-06 **文献标志码:** A

Interpretation of Chinese expert consensus on hematologic malignancy karyotyping*

ZHAO Mingyu, LIN Can, CHEN Shuang, PENG Yu,

RAN Longrong, LI Lian, YANG Zailin, LIU Yao[△]

Center of Blood Tumor, Chongqing University Cancer Hospital/Chongqing Key

Laboratory of Translational Research for Cancer Metastasis and

Individualized Treatment, Chongqing 400030, China

Abstract: Hematologic malignancies are a group of malignant tumors originating from the hematopoietic system, often associated with clonal cytogenetic abnormalities. Cytogenetic testing has been widely used in the diagnosis, risk stratification, prognosis assessment, treatment guidance, and clonal evolution analysis of hematologic malignancies, with chromosome karyotyping serving as the primary technical method. To standardize the operational procedures for karyotype analysis and enhance quality control, the Chinese Association of Integrative Medicine and the Lymphoma Integrated Rehabilitation Committee of the Chinese Anticancer Association have organized numerous experts in the field to develop the *Chinese expert consensus on hematologic malignancy karyotyping* (hereinafter referred to as the *Consensus*). This *Consensus* elaborates on the key technical aspects of karyotype analysis, including sample collection, cell culture, chromosome preparation, image processing, karyotype analysis, result reporting, and laboratory management. To facilitate the clinical application of the *Consensus*, this article provides an interpretation of its strongly recommended components, such as sample collection and transportation, cell culture and report interpretation.

Key words: chromosome; karyotyping; cytogenetics; hematologic malignancies; consensus; interpretation

血液肿瘤是起源于造血系统的恶性肿瘤, 血液肿瘤患者常伴有克隆性细胞遗传学异常^[1]。细胞遗传学检测在血液肿瘤的诊断分型、危险分层、预后评估、治疗指导和评估患者肿瘤细胞的克隆演变中具有重要的意义^[2-7]。染色体核型分析是细胞遗传学检测的主要技术, 通过观察和分析培养后细胞分裂中期的染

色体数目与结构, 识别染色体异常。该技术将所有染色体整合成一张图谱, 以低成本和高直观性展示染色体全景。随着细胞培养、染色体显带等技术的不断改进与相关检测设备的持续研发与应用, 染色体核型分析在血液肿瘤诊疗中的应用日益广泛。

染色体核型分析目前在临床工作中面临检测规

* 基金项目: 重庆市技术创新与应用发展专项重点项目(CSTB2024TIAD-KPX0031); 重庆市科卫联合医学科研重大项目(2025DBXM002)。

[△] 通信作者, E-mail: liuyao77@cqu.edu.cn.

网络首发 [https://link.cnki.net/urlid/50.1176.R.20260119.1501.002\(2026-01-22\)](https://link.cnki.net/urlid/50.1176.R.20260119.1501.002(2026-01-22))

范缺失、技术人员经验不足等挑战,为了规范染色体核型分析操作流程,加强其质量控制,中国中西医结合学会和中国抗癌协会淋巴瘤整合康复专业委员会牵头组织国内血液肿瘤诊疗领域的多位专家,编写了英文版《血液系统恶性肿瘤染色体核型分析中国专家共识》^[8](以下简称《共识》),在如何采集样本、如何选择细胞培养方法,如何进行染色体制备、如何进行核型分析和结果报告等方面进行了规范。为促进《共识》在临床实践中的应用,本文将围绕《共识》所形成的推荐意见及检验前、中、后所涉及的注意事项等方面进行解读。

1 《共识》所形成的推荐意见

《共识》聚焦染色体核型分析的临床应用痛点,从样本采集、细胞培养、染色体收获与显带、图像采集与处理、核型分析、结论报告及实验室管理 7 个核心环节切入,系统构建了全流程操作规范,最终形成 10 条专家共识。针对样本采集环节(共识 1、2),《共识》强调了治疗时机与样本类型的个体化选择(如化疗后肿瘤细胞比例动态变化对采样时间的特殊要求),并通过严格控制运输条件(2~8 ℃ 保存时间不可超过 24

h、禁止冻存)保障染色体生物学活性,避免因样本降解导致的假阴性;在细胞培养与制备阶段(共识 3、4),提出了要求结合疾病类型和样本特性(肿瘤细胞比例)灵活组合培养方法,同时倡导实验室通过预实验优化染色体制备参数(如细胞浓度、显带时间),并在条件允许时引入自动化设备(收获仪/分散仪)减少人为误差;在核型分析操作(共识 5、6)方面,则确立了量化质控基准:明确中期细胞随机筛选原则与最低分析数量(≥ 20 个),规定检测失败临界值(< 5 个中期细胞需复查),从源头提升异常核型检出灵敏度;在报告与临床整合维度(共识 7、8),应严格遵循人类细胞基因组学国际命名体系(ISCN)命名规则进行核型描述(如简化式书写、克隆性异常标注),并要求报告应附加临床关联性解读(如获得性异常对预后的影响),建立“结果存疑必沟通”的闭环机制;在质控体系构建(共识 9、10)方面,聚焦实验室能力建设与管理,涵盖分区设计(如细胞遗传学专用洁净区)、数据溯源(原始记录保存 ≥ 15 年)及风险预案(样本溢出处理流程),为技术可持续应用提供制度保障。《共识》所形成的推荐意见见表 1。

表 1 《共识》所形成的推荐意见

序号	聚焦问题	共识内容	推荐强度
1	样本采集	应谨慎选择合适的采样时间,尽量减少治疗药物对检测结果的影响;应根据具体诊断和患者情况选择样本的类型和采集量	强推荐
2	样本采集	样本采集后应立即运送至实验室。如果无法立即运送,样本可在 4 ℃ 下保存,时间不能超过 24 h。严禁冷冻样本,因为这会损害染色体的完整性,影响核型分析的准确性	强推荐
3	细胞培养与制备	实验室应根据疾病类型、样本情况、肿瘤细胞比例等选择合适的细胞培养方法,在样本量充足的情况下,可同时使用多种培养技术,以提高检出率	强推荐
4	细胞培养与制备	染色体收获、滴片、显带、染色,可参照《共识》中的实验步骤和条件,各实验室应根据预实验结果确定最佳细胞浓度、试剂用量和处理时间,以最大限度地提高成片的质量,有条件的单位,可使用专用的染色体收获仪和分散仪,以保持实验条件的一致性	中推荐
5	核型分析操作	核型分析时,中期细胞的选择应遵循随机性原则,当中期细胞质量不佳时,应增加分析细胞数量或重新进行显带后分析	中推荐
6	核型分析操作	进行核型分析时,应至少分析 20 个中期细胞,如果分析的中期细胞 < 20 个且未检测到核型异常,则不能得出正常核型的结论,并且如果可供分析的中期细胞 < 5 个,则应认为检测失败,建议进行复查	强推荐
7	报告与临床整合	染色体核型报告应包括核型图像和核型结果的文字描述。文字描述必须严格遵守 ISCN 中规定的核型书写规则,建议使用简式书写方式。应描述染色体数目和结构异常的观察结果,并评估它们是否为获得性细胞遗传学改变。应根据 ISCN 染色体异常计数原则对染色体异常个数进行计数,任何异常结果的临床意义都应该讨论	强推荐
8	报告与临床整合	在解读报告时,必须考虑临床背景,如果染色体核型分析的结果可能影响疾病诊断或改变治疗计划,建议立即与临床医生沟通	强推荐
9	质控体系构建	染色体核型分析技术人员必须遵守实验室质量管理体系,合理设计实验室功能分区,配备相应的设施和仪器	中推荐
10	质控体系构建	实验室要加强染色体核型分析相关样本和数据资料的管理,并遵守规定的保存时间	中推荐

2 检验前的注意事项

在临床工作中,检测样本的采集质量会直接影响检测结果的准确性,染色体核型分析也不例外,样本

的取样时机、样本类型、抗凝剂选择、送检时间等都是重要的影响因素。《共识》对染色体核型分析的样本采集送检要求做出了详细的推荐:(1)初诊患者应在

药物使用前留取样本,化疗患者应在化疗间歇期末留取样本;(2)首选样本类型为骨髓液 5 mL;(3)抗凝剂推荐选择浓度为 20 IU/mL 的肝素钠;(4)留取样本后应立即送检,如无法立刻送检,可在 2~8 °C 条件下运输、保存,时间不可超过 24 h。

由于血液肿瘤患者治疗药物会影响染色体核型分析的结果。细胞毒性药物(如阿糖胞苷、氨甲蝶呤)通过损伤 DNA、抑制拓扑异构酶或破坏微管蛋白聚合,阻断细胞进入或完成有丝分裂,诱导肿瘤细胞凋亡。细胞毒性药物治疗后短期内,骨髓中活跃分裂细胞群(含正常/肿瘤细胞)被大量清除,导致可采集细胞数量锐减;残存分裂细胞的染色体亦受药物损伤,表现为断裂、缺失、长度异常(过长/过短)及显带模糊。激素类药物(如糖皮质激素)作为淋巴细胞凋亡诱导剂,可引发淋巴瘤细胞同步凋亡,进一步加剧样本细胞匮乏。初诊患者用药后取样可能因分裂相数量/质量下降导致分析失败^[9],而化疗中或刚结束治疗的患者因高浓度药物持续抑制有丝分裂,染色体培养失败风险显著增高^[10]。对于使用羟基脲的慢性髓系白血病(CML)患者,如病情允许,可在临床医生指导下,暂停羟基脲药物治疗 2 周后再留取标本。因此样本的取样时机十分重要。在临床工作中,时常会遇到因为各种原因导致无法留取骨髓样本的情况,《共识》也提出了 3 种可用外周血替代骨髓样本的情况:(1)初诊的 CML、急性白血病,当外周血白细胞计数 $>10 \times 10^9/L$ 、原始/幼稚细胞百分比 $>10\%$ 时;(2)慢性淋巴细胞白血病(CLL);(3)其他 B 细胞慢性淋巴细胞增殖性疾病(B-CLPD),当外周血白细胞计数 $>10 \times 10^9$ 个/L、淋巴细胞百分比 $>50\%$ 时。

样本采集推荐采用肝素钠抗凝,并注意控制其浓度为 20 IU/mL。肝素因强负电性,浓度过高时将破坏细胞表面电荷平衡,通过“阳离子桥接”效应诱导白细胞聚集,最终干扰实验分析结果。样本的送检过程中样本运输、保存时间越长,细胞活性下降越显著,会导致染色体培养失败及检测结果假阴性。如果遇到留取样本后无法立刻送检或者存在运送距离较远、耗时较长的情况,应将样本置于含抗菌药物的骨髓细胞保存液中,在 2~8 °C 条件下运输、保存,时间不可超过 24 h。此外应在送检申请单注明患者的初步诊断和既往治疗史,这将有助于实验室技术人员对细胞培养方法做出合理的选择,提高培养成功率和检测结果的准确性。

3 检验中的注意事项

染色体核型分析的细胞培养可分为直接法、短期培养法和特殊培养法。不同疾病推荐的样本类型、培养方法及适用情况有所不同,《共识》对此进行总结并做出了推荐,具体内容见表 2。直接法是指样本不需要经过培养,直接进行后续处理。短期培养法是指将样本接种于 RPMI1640 完全培养基中,在 37 °C 恒温

培养箱内孵育 24 h 或 48 h,再进行后续处理。

在临床工作中,如果样本量充足,建议同时使用直接法和短期培养法。此外,需要特别注意的是,细胞浓度是影响染色体数量和质量的重要因素,适宜的细胞浓度有助于提高成片的质量,推荐细胞浓度为 $(1 \sim 2) \times 10^6/mL$ 。

在实际工作中,并非所有疾病类型都可以通过直接法或短期培养法获得高质量的可供分析的细胞分裂相,比如由于成熟淋巴细胞的增殖能力低下,只使用短期培养法可能会导致染色体核型分析失败,因此为提高细胞分裂相质量,需根据疾病类型选用含特定刺激因子的培养方法^[10]。植物血凝素(PHA)可通过交联 T 细胞表面受体,模拟并放大 T 细胞活化的信号,驱动 T 细胞分泌白细胞介素(IL)-2 并上调 IL-2 受体表达,从而形成一个增殖循环,使得 T 细胞大量增殖,有研究采用短期培养法与 PHA 刺激法,对 5 例 T 细胞幼淋巴细胞白血病(T-PLL)患者的骨髓样本进行了培养比较,结果发现 3 例患者在无 PHA 时显示正常核型,但在有 PHA 时显示复杂核型,1 例患者在无 PHA 时未发现中期分裂相细胞,但在有 PHA 时显示复杂核型,只有 1 例患者在无论有无 PHA 时,染色体核型都一致^[11],说明 PHA 能有效地刺激 T 细胞增殖和分化,从而显著提高染色体核型异常的检出率。未甲基化胞嘧啶鸟嘌呤二核苷酸寡脱氧核苷酸(CpG-ODN)可提供特异性激活信号,上调 IL-2 受体,让 B 细胞从静息状态进入活化状态,IL-2 提供强大的增殖信号,作为生长因子驱动已活化的 B 细胞大量增殖,在 CLL 患者中,使用 CpG-ODN+IL-2 共同刺激培养组的染色体核型异常检出率(43.85%)明显高于使用 PHA 刺激培养组(15.09%),而且 CpG-ODN+IL-2 还能够提高平衡易位的检出率^[12],在非 CLL 的成熟 B 细胞肿瘤中,CpG-ODN+IL-2 同样能够提高染色体核型异常检出率^[13]。IL-4 是 B 细胞活化、增殖和分化的关键调节因子,由于 B 细胞完全分化为成熟的浆细胞后,浆细胞就会停止增殖,专职于生产和分泌抗体,所以可以利用 IL-4 驱动 B 细胞向浆细胞路线增殖分化,间接地增加浆细胞的数量。有研究对 30 例多发性骨髓瘤(MM)患者的骨髓样本同时进行非刺激培养(72 h)、IL-6+重组人粒巨噬细胞集落刺激因子(GM-CSF)刺激培养(120 h)、IL-4 刺激培养(120 h),结果显示在染色体核型异常的数量上,IL-4 刺激培养组的染色体核型异常检出率最高(53%),高于 IL-6+GM-CSF 刺激培养组(37%)和未刺激培养组(30%),并且 3 种培养法的核型异常类型是相同的^[14]。所以针对成熟 T 细胞疾病、B-CLPD、MM、浆细胞白血病(PCL)、淋巴瘤等疾病,可以使用添加了不同刺激剂的特殊培养法,以提高染色体核型异常检出率,在样本量充足的情况下,可同时使用不添加刺激剂的短期培养法,以识别髓系细胞遗传学异常。

表 2 《共识》中针对不同疾病类型所推荐的样本类型和培养方法

疾病类型	样本类型	培养方法	适用情况
MDS、MPN、AML、ALL 等	骨髓	直接法和(或)短期培养法	髓系、淋系肿瘤等
成熟 T 细胞疾病	外周血或骨髓	PHA 刺激培养 72 h 和短期培养法	检测到异常 T 淋巴细胞
B-CLPD	外周血或骨髓	CpG-ODN+IL-2 刺激培养 72 h 和短期培养法	检测到异常 B 淋巴细胞
MM、PCL	骨髓	IL-4 刺激培养 120 h 和短期培养法	异常浆细胞增多
淋巴瘤	淋巴结活检样本	CpG-ODN+IL-2 刺激培养 72 h 和短期培养法	未侵犯骨髓的 B 淋巴瘤

注: MDS 为骨髓增生异常性肿瘤, MPN 为骨髓增殖性肿瘤, AML 为急性髓系白血病, ALL 为急性淋巴细胞白血病。

染色体收获和显带包括染色体收获、滴片、显带、染色等, 涉及大量手工操作, 步骤较多且条件严格, 容易受人为因素影响, 导致成片质量不稳定, 从而影响结果的准确性, 是样本处理环节的难点。《共识》对具体操作步骤和条件做出了规范。由于此环节高度依赖技术人员的技术水平和实践经验, 加之中国地域广阔, 各地区气候、实验室的温湿度、设备人员等条件方面存在差异, 导致标准化实施面临巨大挑战。因此, 《共识》也强调了各实验室应充分做好预实验, 根据预实验结果制订适合本实验室条件的染色体收获、滴片、显带、染色等关键步骤的最适细胞浓度、试剂剂量与处理时间, 以期获得最佳的成片效果。建议有条件的实验室可使用染色体收获仪和分散仪等专用设备, 以保证操作的标准化和条件的一致性。

在对染色体核型进行分析时, 实验室可使用染色体扫描工作站或人工采集等方法进行图像采集并分析, 也可利用自动分析软件对染色体图像进行分割、智能化分离等处理后再进行分析。《共识》对分析的技术要点做出了推荐: (1) 对细胞分裂相进行核型分析时, 应遵循随机原则; (2) 需分析至少 20 个中期分裂相。在实际工作中, 正常细胞的分裂相形态良好、分析容易, 而肿瘤细胞的分裂相形态不佳、分析困难。这种差异易使技术人员在选择过程中更倾向于挑选正常细胞的分裂相, 导致人为偏差, 增加结果出现假阴性的风险。因此, 在选择中期分裂相时, 必须严格遵循随机原则, 以确保分析结果的客观性和准确性。当分裂相因形态不佳而难以分析时, 可增加分裂相的分析数量或重新进行显带后分析, 还可尝试通过计数染色体数目, 分析超二倍体或亚二倍体的可能性。同一患者可能存在多个相关或不相关异常克隆, 尤其对于治疗后的患者, 应特别注意是否出现新的染色体异常, 因此, 在分析过程中必须保证分析足够数量的分裂相, 以免漏检。《共识》中明确指出需要分析至少 20 个中期分裂相, 当分析的中期分裂相不足 20 个且未发现异常时, 不可得出正常核型的结论; 如果可供分析的中期分裂相少于 5 个, 则应视为检测失败, 建议复查。

《共识》还对染色体图像、核型描述的报告方式和内容做出了推荐: (1) 染色体图像应包含分裂中期细

胞的原始图像和染色体核型图像; (2) 核型分析结果必须遵循 ISCN 进行书写, 建议使用简式书写方式; (3) 需对观察到的染色体数目及结构异常进行描述, 并判断其是否为获得性细胞遗传学改变; (4) 应依据染色体异常计数原则, 描述染色体异常个数以判断核型复杂度。在拍摄图像时, 原始图像要选择染色体分散适中、重叠少、条带清晰可辨、形态良好的分裂中期细胞。对于染色体核型异常的样本, 还应包含典型的特征改变。染色体核型图要求染色体条带清晰, 应依据不同的分析要求达到相应的分辨率标准。同时, 染色体需按照一定的原则进行配对排列, 《共识》推荐的排列原则为: 染色体按照“先常染色体(1~22 号), 后性染色体(X、Y)”的顺序进行配对排列; 每对染色体以“着丝粒对齐、上对齐或下对齐”方式排列; 如果染色体有弯曲, 配对排列时, 通常“弯向左侧的染色体排在左侧, 弯向右侧的染色体排在右侧(着丝粒靠近)”; 如果同源染色体中一条染色体出现异常, 应“正常染色体在左侧, 异常染色体在右侧”。

染色体核型分析在血液肿瘤诊疗的各个环节都已经得到了广泛的临床应用, 以 AML 为例, 遗传学异常在 AML 的疾病诊断、预后评估、治疗指导、克隆演变等方面都有重要意义^[15-20], 具体内容见表 3。

染色体核型分析是利用显微镜对染色体的数目、结构等宏观结构进行观察, 无法准确反映染色体内部的基因突变, 而分子生物学检测能够对染色体的基因等微观结构进行分析, 可准确反映染色体内部的基因突变, 二者的检测结果从两个层面相互补充, 从而确保分析结果的准确性。在分析结果报告时, 《共识》指出要根据染色体核型分析结果, 结合患者临床病史资料及其他检验信息进行综合分析, 做出合适的检验结论, 当得出的检验结论可能会影响疾病诊断或调整治疗方案时, 应及时与临床医生沟通, 并建议进一步完善相关检查。

4 检验后的注意事项

由于染色体核型分析对人员、设备、环境等条件要求较高, 严格、规范的实验室管理有助于提高染色体核型分析结果的准确性和一致性。《共识》对实验室管理的 3 个重要方面提出了注意事项: (1) 技术人员必须经过岗位培训, 并通过技能考核、能力评估等

方面的考核后,由实验室负责人授权上岗;(2)实验室功能分区应当包含细胞培养室、标本制备室、报告分析室,并配备相应的设施设备;(3)实验室应配有染色体核型分析报告系统和实验室信息系统。

染色体核型分析的技术人员除了具备熟练的检测分析技术之外,还需要积极参加相关领域的继续教育活动,熟悉行业规范、指南及专家共识,掌握各种血液肿瘤相关的染色体异常及其临床意义,了解本技术领域和临床应用的最新进展,为临床诊疗提供更加准确、全面、及时的报告。需要特别注意的是,由于遗传

学数据资料是比较重要且敏感的信息,其保存要求高于常规的检验数据资料。《共识》推荐利用染色体核型分析报告系统和实验室信息系统对相关数据资料进行管理,并对各类数据资料的保存时间做出了推荐(时间从最终报告发布当日起算):(1)原始样本保存 1 周;(2)细胞悬液保存 2 周;(3)染色体玻片保存 3 年;(4)各种纸质资料保存 3 年;(5)电子图片保存 20 年;(6)结论报告保存 20 年;(7)含有细胞遗传室数据的网络存储器或移动硬盘需永久保存。

表 3 遗传学异常在 AML 中的临床应用

应用领域	遗传学异常的临床意义
疾病诊断	当患者出现如 t(15;17)(q24;q21)、t(8;21)(q22;q22.1)、inv(16)(p13.1q22)或 t(16;16)(p13.1;q22)等遗传学异常时,即使骨髓或血液中的原始细胞均低于 20%也应诊断为 AML
预后评估	预后良好:t(15;17)(q24;q21)、t(8;21)(q22;q22.1)、inv(16)(p13.1q22)/t(16;16)(p13.1;q22)。预后中等:t(9;11)(p21.3;q23.3)、未分到预后良好组或预后不良组的遗传学异常。预后不良:复杂核型、单体核型、-5/5q-、-7/7q-、-17/abn(17p)、inv(3)(q21.3q26.2)/t(3;3)(q21.3;q26.2)/t(3q26.2;v)、t(6;9)(p22.3;q34.1)、t(9;22)(q34.1;q11.2)、t(8;16)(p11.2;p13.3)、涉及 t(v;11q23.3)且除外 t(9;11)(p21.3;q23.3)
治疗指导	急性早幼粒细胞白血病(APL)患者对维甲酸治疗的敏感程度会因染色体核型异常不同而出现差异:伴有 t(15;17)(q22;q21)的患者对全反式维甲酸与砷剂治疗有效,缓解率高。伴有 t(11;17)(q13;q21)、t(5;17)(q35;q21)、t(4;17)(q12;q21)、t(17;17)(q21;q24)、t(X;17)(p11;q12)、t(2;17)(q32;q21)等罕见核型改变的患者经反式维甲酸治疗后可获得完全缓解。伴有 t(11;17)(q23;q21)、t(17;17)(q21;q21)等罕见核型改变的患者对维甲酸治疗不敏感。伴有 t(11;17)(q23;q21)的患者,对组蛋白去乙酰化酶抑制剂(HDACIs)治疗部分敏感
克隆演变	在疾病治疗过程中,出现更多或更复杂的染色体核型异常,往往提示与患者预后不良和治疗效果不佳相关,如果 AML 患者在治疗过程中出现新的 -5、-7 或 17p-abn(17p)(17p 异常)等染色体核型异常,可能导致原治疗方案的疗效明显降低

5 小 结

染色体核型分析需要经过细胞培养、染色体收获、滴片、显带、染色、采图、分析、审核及复审等一系列过程,整个过程耗时长、步骤繁多、条件严格,且大部分为手工操作,对技术人员的专业知识和实践经验要求较高,同时结果的准确性受实验条件影响较大,实验室需要不断提高技术人员的专业水平,加强人才培养,规范质量管理体系,监督制度执行效果,以提高染色体核型分析结果的准确性。《共识》结合相关国际指南、最新研究进展及专家临床实践经验,形成了从样本采集、细胞培养、染色体制备到核型分析及报告解读的全流程标准化方案,并针对 AML、CLL、MM 等不同疾病类型,推荐差异化的培养方法与检测策略,减少实验室间差异,提升染色体核型异常检出率。随着数字化技术的介入,特别是人工智能、深度学习和高性能计算,正在逐渐改变这一技术的检测方式,随着科学技术的发展,将来的分析软件有望实现自动筛选中期分裂相、自动配对染色体、自动识别异常核型,辅助技术人员进行最终审核。本《共识》解读旨在帮助从事染色体核型分析的临床及检验技术等相关工作人员深入理解相关操作规范,促进染色体核型分析技术在血液肿瘤诊疗中的规范化应用。

参考文献

- [1] DUNBAR A J, RAMPAL R K, LEVINE R. Leukemia secondary to myeloproliferative neoplasms [J]. *Blood*, 2020, 136(1): 61-70.
- [2] AITKEN M J L, RAVANDI F, PATEL K P, et al. Prognostic and therapeutic implications of measurable residual disease in acute myeloid leukemia [J]. *J Hematol Oncol*, 2021, 14(1): 137.
- [3] ESTEY E H. Acute myeloid leukemia: 2019 update on risk-stratification and management [J]. *Am J Hematol*, 2018, 93(10): 1267-1291.
- [4] GARCIA-MANERO G, CHIEN K S, MONTALBAN-BRAVO G. Myelodysplastic syndromes: 2021 update on diagnosis, risk stratification and management [J]. *Am J Hematol*, 2020, 95(11): 1399-1420.
- [5] GERMING U, KÜNDGEN A. Prognostic scoring systems in MDS [J]. *Leuk Res*, 2012, 36(12): 1463-1469.
- [6] COLTRO G, PATNAIK M M. Chronic myelomonocytic leukemia: insights into biology, prognostic factors, and treatment [J]. *Curr Oncol Rep*, 2019, 21(11): 101.
- [7] HAASE D. Cytogenetic features in myelodysplastic syndromes [J]. *Ann Hematol*, 2008, 87(7): 515-526.
- [8] YANG Z, CHEN S, ZHAO M, et al. Chinese expert consensus on hematologic malignancy karyotyping [J]. *Clin Chim Acta*, 2026, 578: 120507. (下转第 654 页)

RNA 甲基化在非小细胞肺癌微环境中的调控作用*

徐陈鑫^{1,2}, 马丽芳^{1,2,△}

1. 上海交通大学医学院附属胸科医院检验科, 上海 200030; 2. 上海交通大学医学院医学技术学院, 上海 200025

摘要: RNA 甲基化是一类关键的表观遗传学修饰, 在调控信使 RNA (mRNA) 稳定性、剪接、转运和翻译等方面发挥重要作用。近年来, 随着研究的不断深入, RNA 甲基化在肿瘤发生发展、免疫逃逸、代谢重编程及治疗应答中的重要意义逐渐被揭示。非小细胞肺癌 (NSCLC) 的肿瘤微环境是由免疫细胞、基质细胞、血管网络及细胞因子等多种成分共同构成的复杂系统, 可通过多方面作用影响肿瘤的免疫状态和治疗反应。该文综述了 RNA 甲基化在 NSCLC 免疫微环境、细胞外基质、血管生成及代谢重编程中的调控作用, 进一步探讨其作为免疫治疗靶点和生物标志物的潜力。

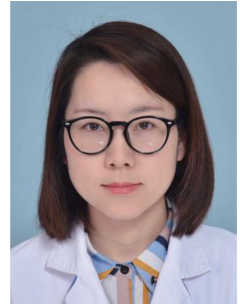
关键词: 非小细胞肺癌; RNA 甲基化; m⁶A 修饰; 肿瘤微环境; 免疫治疗

DOI: 10.3969/j.issn.1673-4130.2026.06.002

中图法分类号: R734.2

文章编号: 1673-4130(2026)06-0646-09

文献标志码: A



马丽芳

Regulatory role of RNA methylation in the tumor microenvironment of non-small cell lung cancer*

XU Chenxin^{1,2}, MA Lifang^{1,2,△}

1. Department of Clinical Laboratory, Shanghai Chest Hospital, Shanghai Jiao Tong University School of Medicine, Shanghai 200030, China; 2. College of Health Science and Technology, Shanghai Jiao Tong University School of Medicine, Shanghai 200025, China

Abstract: RNA methylation is a key type of epigenetic modification that plays an important role in regulating messenger RNA (mRNA) stability, splicing, transport, and translation. In recent years, roles of RNA methylation in non-small cell lung cancer (NSCLC) has deepened, showing its significant implications in tumorigenesis, immune evasion, metabolic reprogramming, and treatment responses. The tumor microenvironment of NSCLC is a complex system composed of various components including immune cells, stromal cells, vascular networks, and cytokines, profoundly influencing the tumor's immune state and therapeutic response. This article reviews the regulatory effects of RNA methylation on the immune microenvironment, extracellular matrix, angiogenesis, and metabolic reprogramming in NSCLC, and further exploring its potential as an immunotherapy target and biomarker. Finally, it analyzes the challenges and developmental directions currently faced by research to provide a theoretical basis for optimizing immunotherapy strategies for NSCLC.

Key words: non-small cell lung cancer; RNA methylation; m⁶A modification; tumor microenvironment; immunotherapy.

肺癌是全球癌症相关死亡的主要原因之一^[1], 非小细胞肺癌 (NSCLC) 是其中最普遍的亚型^[2], 尽管近

年来 NSCLC 的免疫治疗和靶向治疗取得了一定进展, 但大部分患者仍面临复发与耐药的问题^[3-4]。肿

* 基金项目: 国家自然科学基金面上项目 (82472771); 2024 年上海市“东方英才”计划青年项目 (QNWS2024061)。

专家简介: 马丽芳, 医学博士, 副研究员, 上海交通大学医学院硕士研究生导师, 现任上海市胸科医院检验科副主任, 美国马萨诸塞大学医学院访问学者; 入选 2025 年全球前 2% 顶尖科学家榜单; 主要从事胸部肿瘤、心血管及感染性疾病三大亚专科精准检测平台建设; 聚焦循环肿瘤 DNA (ctDNA)、胸部肿瘤液体活检分子诊断及肿瘤免疫逃逸分子机制的基础及转化医学研究; 主持国家自然科学基金项目 3 项, 省部级和局级项目 5 项, 其他科研项目 4 项; 获“东方英才”青年项目、“启明星”“扬帆”“新优青”和“晨光”等人才计划项目资助; 授权专利 5 项, 以第一作者或通信作者 (含共同) 发表 SCI 论文 40 余篇, ESI 高被引论文 4 篇; 荣获上海交通大学“三八红旗手”、上海市胸科医院“院长奖”提名奖、检验医学分会优秀青年科研成果奖、上海交通大学医学院九龙医学优秀青年人才提名奖; 兼任上海市中西医结合学会第四届检验医学专业委员会青年委员, 上海市医学会输血专科分会青年委员, 上海市抗癌协会肿瘤标志物专业委员会肿瘤免疫学组委员, 《View》第二届青年编委等。

△ 通信作者, E-mail: mlf2281@sju.edu.cn.

网络首发 [https://link.cnki.net/urlid/50.1176.R.20251126.1536.002\(2025-12-26\)](https://link.cnki.net/urlid/50.1176.R.20251126.1536.002(2025-12-26))