

7-8 月既往经典案例合集

✧ 以为是血管肉瘤，结果却是 T 细胞淋巴瘤 —— 分子病理如何“破案”？

50 岁男性免疫组化指向高级别血管肉瘤，但基因检测发现 TCR 重排和 TRA::MYC 融合，最终确诊为 T 细胞淋巴瘤。提示不能被组化标志物迷惑，分子证据级别更高！

点击了解诊断全过程：https://mp.weixin.qq.com/s/3IOdI6WvSV2Yw3M8ilt1_g

✧ 淋巴瘤 | 初诊是 ST2 亚型，1 年后变成 EZB 亚型 —— 肿瘤会“变脸”？

70 岁 DLBCL 男性患者，初诊经 DNA NGS 明确为 ST2 亚型；1 年后复查，竟转化为 EZB 亚型。这不是误诊，而是肿瘤克隆的动态演化，提示分子分型需要定期检测“刷新”！

✧ 科研捷报 | 三项研究成果同时登上国际顶级期刊！

分子病理硬实力再获认可：三项研究连发三大权威医学期刊。这背后是怎样的技术积累与临床洞察？点击了解科研成果详情：<https://qr61.cn/ow6ny7/qi9ZEm4>

✧ 原发灶不明 | 颈部发现癌细胞，全身影像却找不到原发灶？

60 岁男性颈部淋巴结肿大，病理显示为低分化转移癌，但影像全阴性。最终通过基因突变谱和 AI 溯源模型锁定结直肠来源（置信度 0.99），后续应按转移性结直肠癌治疗！

✧ 纵隔是 T-LBL，骨髓是 AML —— 同一患者，两种癌症？

25 岁女性纵隔病变表现为 T 淋巴母细胞淋巴瘤，骨髓却表现为急性髓系白血病。基因检测证实为同一克隆来源，即同一种肿瘤，呈现不同免疫表型。

✧ 原发灶不明 | 疑似骨髓瘤，结果却是乳腺癌骨转移？

51 岁女性临床初诊为多发性骨髓瘤。但骨髓穿刺、流式、免疫固定电泳均阴性。最终通过基因突变谱和 AI 溯源模型锁定乳腺来源（置信度 0.994），后续免疫组化也进一步证实为 HR 阳性乳腺癌转移。

点击了解诊断全过程：https://mp.weixin.qq.com/s/gAAjBTxV_UMv7btEZcHOqw

✧ MDS 进展预警 | 长期 MDS，会不会转化成 CMML？

70 岁男性既往骨髓增生异常综合征诊断时仅检出 SF3B1 突变，治疗效果不佳行基因检测发现

CBL 等 CMML 特征性改变，伴随单核细胞持续升高，提示 MDS 已进展为 CMML。

✧ **CML 靶向治疗复发，融合基因数值回升 —— 耐药突变是元凶？**

69 岁 BCR::ABL1 p190 型 CML 患者初诊伴不良预后相关 ASXL1 突变，靶向用药后融合基因复升，进一步发现 ABL1 激酶区耐药突变，提示随访需联合多维度基因检测并及时调整干预策略。

✧ **两处 B 细胞病变：结肠 DLBCL 合并骨髓异常，是否同源肿瘤？**

65 岁男性结肠确诊 DLBCL，骨髓检出克隆性 B 细胞及 IgM-κ 单克隆蛋白，双部位基因检测发现 IG 重排、突变谱互不重叠，证实二者并非同源肿瘤，而是两个独立肿瘤克隆来源。

✧ **胶质瘤分型陷阱：形态仅 3 级，分子却是 POLE 超突变型？**

67 岁胶质瘤形态仅提示 WHO 3 级，基因检测发现 POLE 突变，确诊为 POLE 超突变亚型。该亚型 TMB 较高、预后佳，免疫治疗效果更好。充分体现了分子分型对精准诊疗的重要性。

✧ **子宫卵巢两处内膜样癌，突变谱完全一致 —— 并非双原发肿瘤？**

42 岁女性卵巢、子宫内膜均为低级别子宫内膜样癌，两处病灶均有 MSH6 体细胞突变，考虑为内膜原发累及卵巢，同时发现 MSH6 胚系突变，提示该类患者对免疫治疗敏感。因该胚系突变可能来自家族遗传，家族成员需进行相关检测。

✧ **科研捷报 — DR 共检解析 RET 融合肉瘤驱动与耐药机制研究登上国际期刊！**

SANO 团队结合临床病例与体外试验，阐明不同 RET 融合伙伴致癌能力差异，证实 DNA+RNA 测序（DR 共检）可规避假融合、动态监测耐药，为软组织肉瘤精准靶向诊疗提供全新理论与检测依据。

点击查看论文原文：<https://qr61.cn/ow6ny7/qeKfmsy>

✧ **早期乳腺癌分子筛查：分期早也存在高危肿瘤特征？**

45 岁女性早期 HR+/HER2-乳腺癌，NGS 检出 TP53 突变、HRD 阳性与复杂拷贝数变异，属于生物学高风险。这类患者往往对内分泌治疗和 CDK4/6 抑制剂治疗原发耐药，需要进行术后系统放化疗。

✧ **EGFR 突变肺癌靶向治疗后骨转移 —— 基因检测发现新的治疗靶点！**

60 岁男性晚期肺癌多发转移，伏美替尼治疗后骨病灶进展；且骨转移灶新增 MET 扩增耐药突变，为更换双靶向联合用药提供了关键依据。

✧ 罕见儿童遗传性甲状腺癌！

12岁男性甲状旁腺肿瘤伴包膜浸润，NGS检出CDC73胚系突变与特征性染色体缺失，确诊非典型甲状旁腺肿瘤，及HPT-JT遗传综合征。提示需长期随访与家系遗传筛查。

✧ 颅内高级别B细胞淋巴瘤，多重致病改变叠加 —— 如何预判预后风险？

18岁男性颅内高级别B细胞淋巴瘤，分子确诊HGBCL-11q亚型，但合并TP53突变、复杂基因组改变，提示预后风险高！提示可通过脑脊液cfDNA进行无创MRD全程动态监测，及时预警复发与进展。

✧ 血小板显著升高：仅考虑血小板增多症？极易漏诊慢粒！

70岁男性患者以血小板升高为主要表现，初诊怀疑原发性血小板增多症，但NGS检出BCR::ABL1融合，确诊为罕见血小板增高型CML。

✧ RET融合肉瘤靶向药多次耐药、病灶反复进展 —— DR共检如何全程指导用药？

37岁男性未分化梭形细胞肉瘤，单一DNA测序检出无功能假RET融合延误治疗；DR共检锁定功能性MYH10::RET驱动融合，后续又先后发现NTRK旁路融合、双激酶耐药突变。根据动态基因检测结果及时更换靶向药，实现了长期疾病稳定！

点击了解诊断全过程：<https://mp.weixin.qq.com/s/0Eu6j3AB1v8qoflBGUlfBQ>

✧ 初诊怀疑恶性脑膜瘤，分子特征完全不符 —— 全基因组CNV联合甲基化测序修正诊断！

70岁男性颅内占位术后病理初诊为恶性脑膜瘤，CNV发现胶母特征性改变及可靶向的CDK4扩增；结合甲基化确诊为IDH野生型胶母伴胶质肉瘤分化，可采用CDK4/6抑制剂联合放疗！

✧ 乳腺/卵巢癌家族史，BRCA检测全阴性 —— 通过SANO全基因组CNV发现BRCA1缺失！

45岁女性高度怀疑HBOC遗传综合征，其他机构基因检测BRCA1均为阴性。经SANO自主研发的全基因组CNV检出胚系BRCA1大片段缺失伴CN-LOH，明确存在遗传性BRCA1致病变异。

✧ 骨髓原始细胞仅18%、单核升高疑似CMML —— 特征性融合基因确诊急性髓系白血病

60岁女性骨髓形态倾向慢粒单白血病，核型检出16号染色体臂间倒位，通过RNA测序发现CBFB::MYH11融合，修正诊断为急性髓系白血病伴CBFB::MYH11融合。

✧ 骨髓稀释，流式核型均失败 —— DR共检发现特征性融合确诊AMKL

两例患儿骨髓标本稀释致常规检测无有效结果，无法诊断，RNA 测序发现特征性 RBM15::MRTFA 融合，明确为急性巨核细胞白血病（AMKL）；该融合可作为 MRD 标志物全程监测疗效与复发。

点击了解诊断全过程：https://mp.weixin.qq.com/s/Kv9YOjrc_pG3Az0ZVN3MCQ