



ALL的定義診斷與臨床評估

依據 <急性淋巴性白血病ALL中文診療指引> 第一章至第三章

2026年一月

作者：癌症資訊雜貨店與BCOP圖書會

急性淋巴性白血病 (ALL) 的定義與病理機制

核心定義

- 起源於骨髓中未成熟淋巴細胞 (Lymphoblasts/Blasts) 的惡性腫瘤。

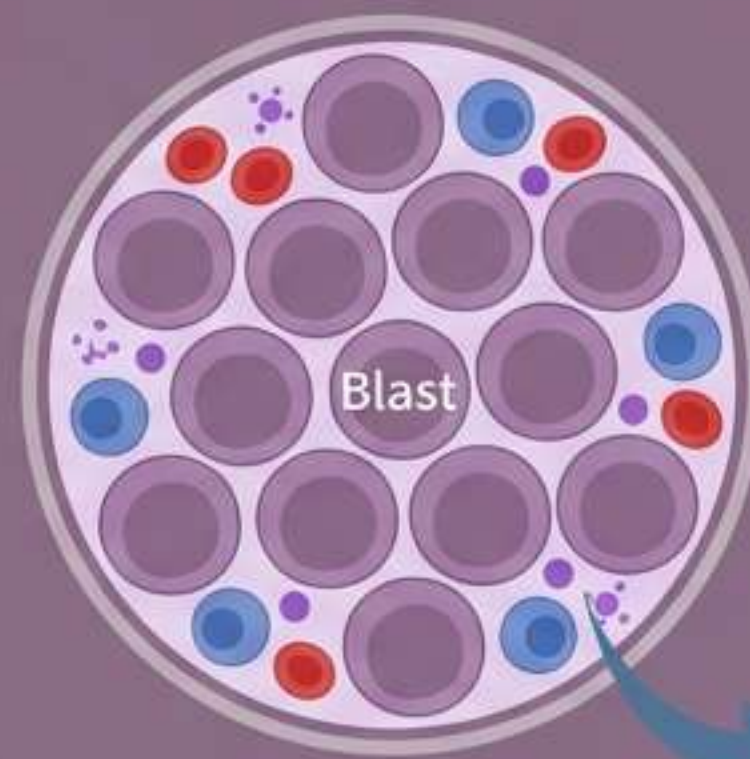
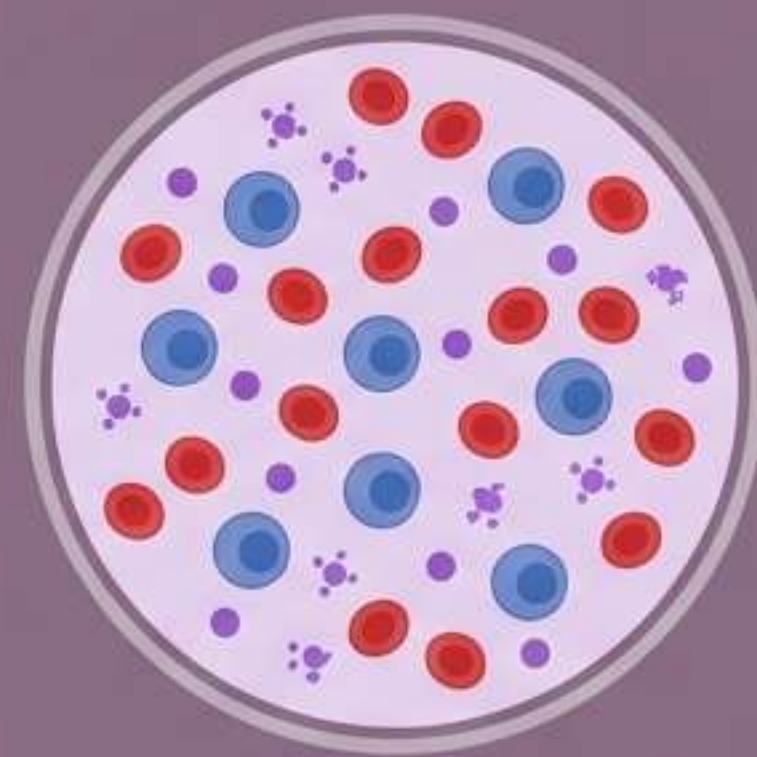
致病機轉

- 獲得特定基因突變 → 分化受阻 + 獲得增生優勢。

異質性

- 包含 B細胞譜系 或 T細胞譜系，具高度基因變異性。

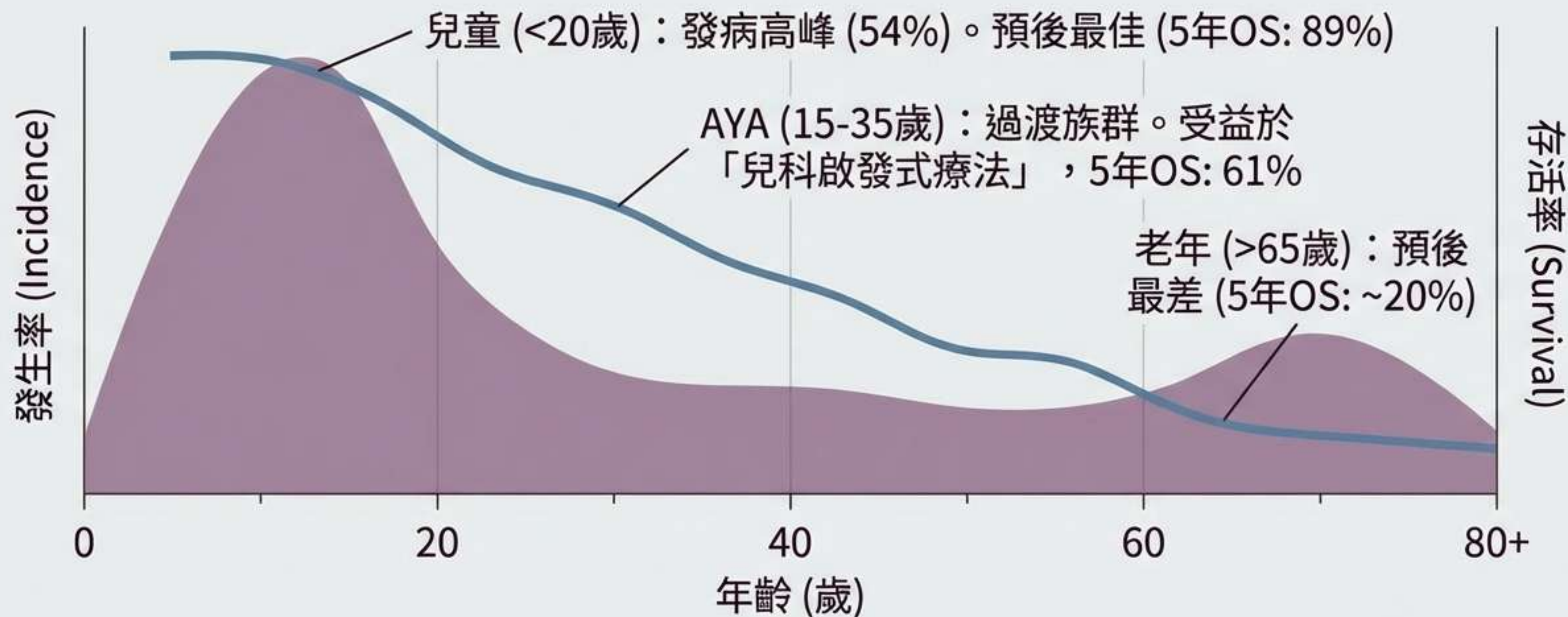
正常骨髓
(Normal Marrow)



ALL 骨髓
(ALL Marrow)

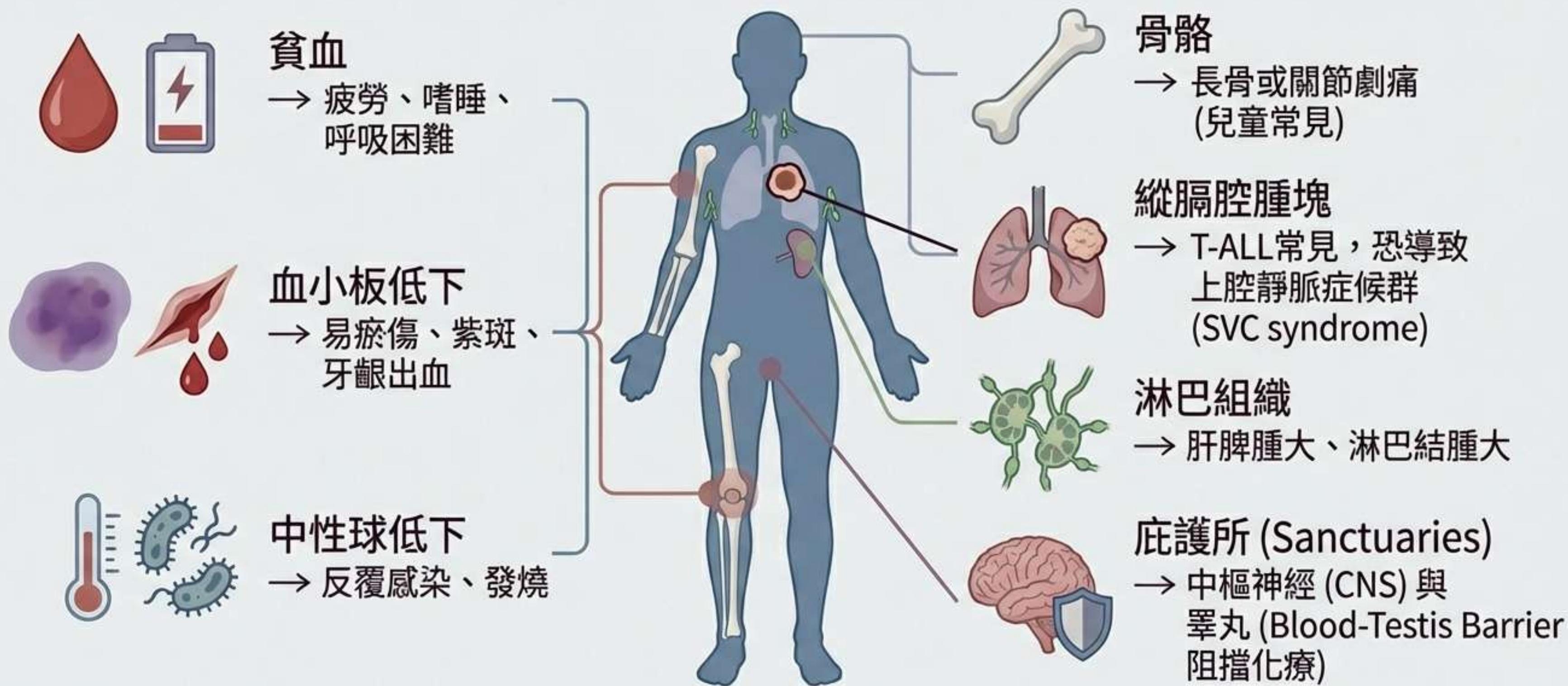
骨髓耗竭 (Marrow Failure)
→ 貧血、出血、感染

流行病學：雙峰分布與存活率悖論



隨著年齡增長，預後良好的亞型 (如 ETV6::RUNX1) 減少，不良亞型 (如 BCR::ABL1，複雜核型) 增加。

常見臨床表現與危險徵兆



診斷標準與鑑別診斷

黃金標準 (The Gold Standard)

檢查：骨髓穿刺 (Aspirate) 與
切片 (Biopsy)

$\geq 20\%$

確診門檻：骨髓中淋巴母細胞 (Lymphoblasts) $\geq 20\%$

ALL vs. LBL (同病異名)

急性淋巴性白血病 (ALL)

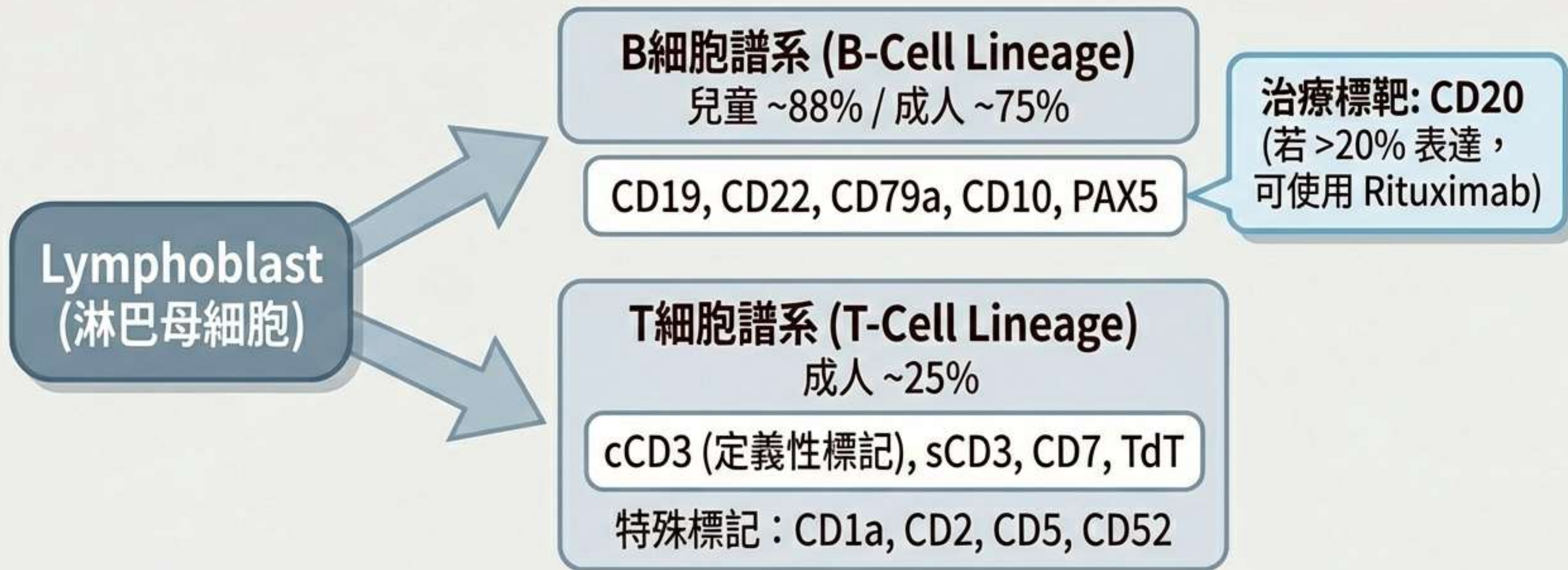
- 骨髓侵犯為主 (Blasts $\geq 20\%$)
- 伴隨廣泛周邊血液侵犯



淋巴母細胞淋巴瘤 (LBL)

- 腫塊為主 (淋巴結/結外)
- 骨髓未侵犯或極微量 ($< 20\%$)
- 臨床處置：應轉介接受ALL專科治療

免疫表型分析 (Immunophenotyping)



混合表型 (MPAL) : 需嚴格符合WHO積分系統，單純表達部分髓系標記不等於 MPAL。

B-ALL 遺傳學亞型與預後分層

良好預後 Favorable

- ① Hyperdiploidy (超二倍體) : >50 條染色體
- ① t(12;21) ETV6::RUNX1 (兒童最常見)

標準/中等 Standard

- ① t(1;19) TCF3::PBX1
- ① t(9;22) BCR::ABL1 (Ph+) : TKI 時代已視為標準風險

不良預後 Unfavorable

- ① t(v;11q23) KMT2A (MLL) 重排
- ① Hypodiploidy (亞二倍體) : < 44 條染色體 (常伴隨 TP53)
- ① Ph-like (類費城染色體) : 基因表現似 Ph+ 但無融合，常伴隨 IKZF1 缺失
- ① iAMP21

T-ALL 亞型與 ETP-ALL 的獨特性



T-ALL 概況

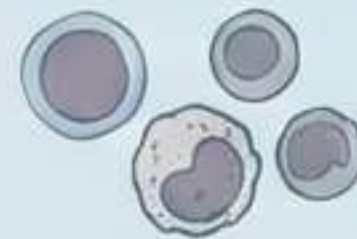


- 2022 WHO分類：非ETP之亞型歸類為同一類 (T-lymphoblastic leukemia, NOS)。
- 常見變異：NOTCH1/FBXW7 (預後較佳，除非伴隨 RAS/PTEN 突變)。

早期前驅 T 細胞 (ETP-ALL) - 高風險

定義特徵：

1. CD1a (-), CD8 (-)
2. CD5 弱表達
3. 表現 髓系/幹細胞標記 (CD117, CD34, CD13, CD33)



生物特徵：

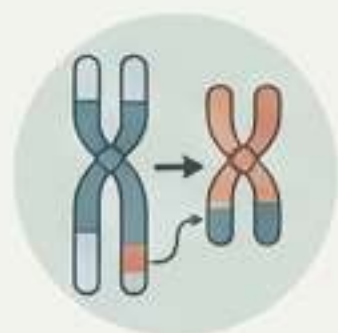
基因突變譜更接近 AML (如 FLT3, NRAS, BCL2)。

臨床策略：

對傳統化療反應差。建議高強度化療後進行異體幹細胞移植，或參加標靶試驗。

分子特徵深究：Ph (+) 與 Ph-like ALL

Ph (+) ALL (費城染色體陽性)



- **機制：**t(9;22) 形成 BCR::ABL1 融合基因



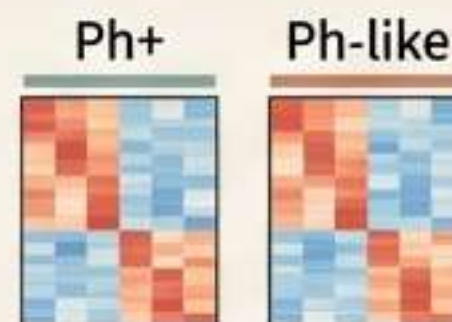
- **發生率：**成人約25% (隨年齡上升)



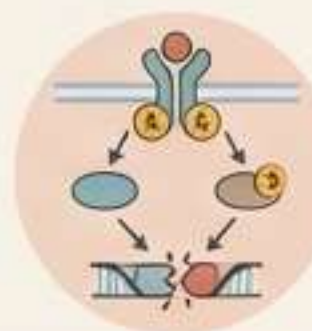
- **治療革命：**
TKI (Imatinib/Ponatinib)
翻轉預後，現視為標準風險

Ph-like ALL (類費城染色體)

- **定義：**缺乏 t(9;22)，但基因表現譜與 Ph+ 高度相似



- **特徵：**激酶路徑異常活化 (CRLF2, JAK2, ABL class)。常伴隨 IKZF1 缺失



- **策略：**預後不佳。
潛在標靶：Ruxolitinib (JAK),
TKI (ABL-class)

治療前初始評估 (Workup Checklist)

實驗室檢查 (Labs)

- ✓ 腫瘤溶解 (TLS) : 尿酸, LDH, 電解質
- ✓ 凝血功能 : DIC 篩檢 (D-Dimer, Fibrinogen)
- ✓ 感染篩檢 : B肝/C肝/HIV
- ✓ 基礎 : CBC, LFT, Renal function

影像學 (Imaging)

- ✓ CT (頸/胸/腹/骨盆) 含顯影劑
- ✓ PET/CT (若懷疑髓外病變)

心臟評估 (Cardiac)

- ✓ Echocardiogram / MUGA Scan
(建立 LVEF 基線，因應 Anthracycline 毒性)

特殊部位

- ✓ 男性：睪丸檢查 / 女性：驗孕
- ✓ CNS：腰椎穿刺 (配合首次 IT 化療)

中樞神經系統 (CNS) 評估策略



關鍵警示：成人患者腰椎穿刺 (LP) 時機

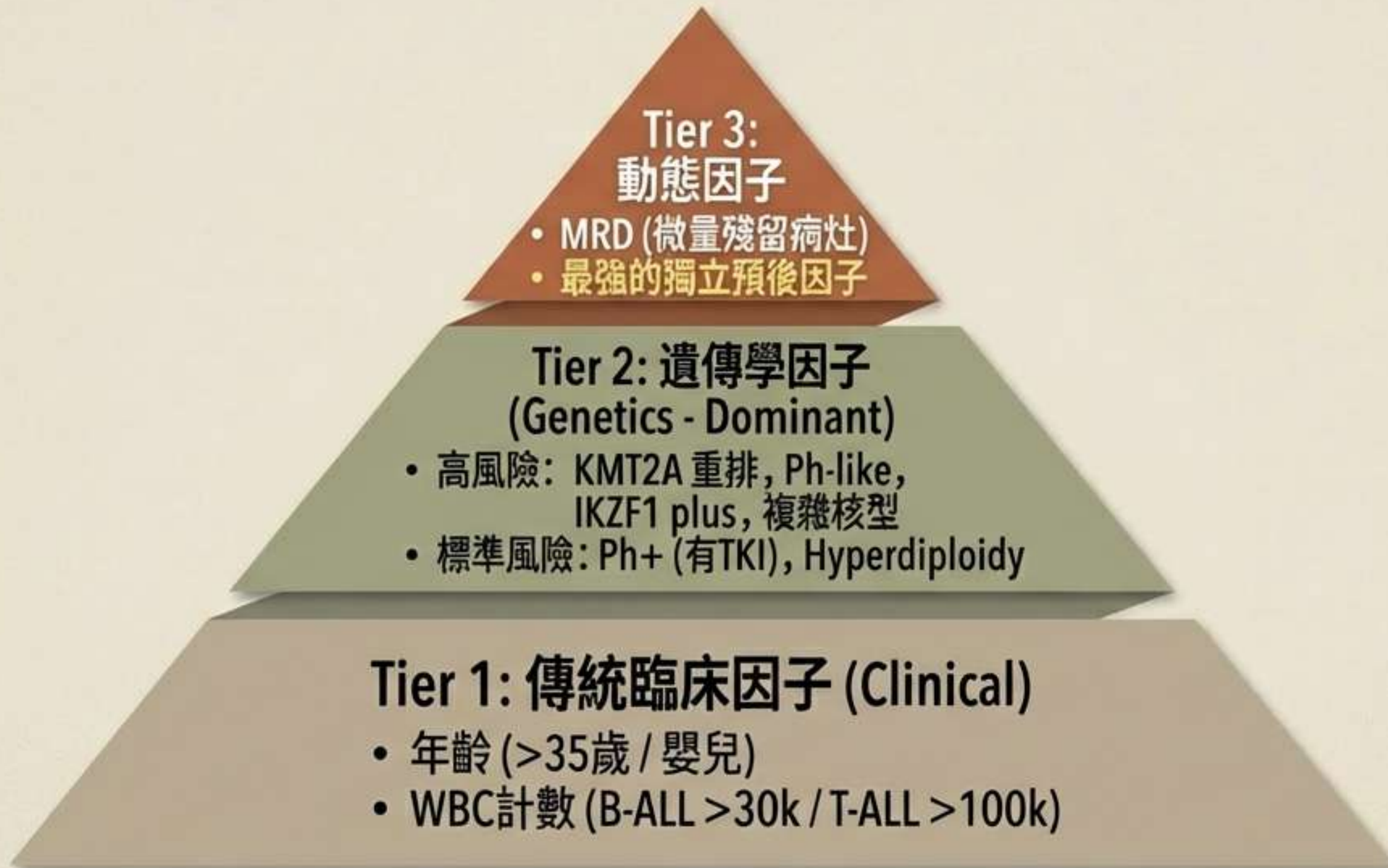
- 建議於 **第一次鞘內注射 (IT) 治療時** 同步進行。
- **勿在診斷時單獨執行**：避免創傷性穿刺 (Traumatic tap) 導致白血細胞污染 CSF，影響分期。

CNS 分期標準

- ✓ CNS-1：無 Blasts (Clean)
- ✓ CNS-2：WBC < 5/mcL，有 Blasts
- ✓ CNS-3：WBC ≥ 5/mcL，有 Blasts (確診 CNS 疾病)

若有神經症狀，需安排 MRI/CT 排除腦出血或綠色瘤。

風險分層策略 (Risk Stratification)



治療反應評估標準 (Response Criteria)

評估項目 (Assessment Item)	骨髓與髓外 (Bone Marrow & Extramedullary)	造血恢復 (Hematologic Recovery)
完全緩解 (CR)	骨髓: Blasts < 5% 髓外: 無病灶	ANC > 1,000 PLT > 100,000
CRi / CRh	符合 CR 條件	但 ANC 或 PLT 未完全恢復
頑固性疾病 (Refractory)	誘導治療結束後未達 CR	
疾病進展 (PD)	Blasts 增加 >25% 或出現新病灶	

微量殘留病灶 (MRD): 現代治療的導航圖

形態學緩解 (Morphological CR)

- Blasts < 5% (顯微鏡極限)
- 患者症狀改善

An illustration of an iceberg floating in water. The tip of the iceberg, which is above the water line, represents Morphological CR. The much larger, submerged part of the iceberg represents MRD. The text 'MRD (Minimal Residual Disease)' is written on the submerged part of the iceberg.

MRD (Minimal Residual Disease)

- 檢測靈敏度: 10^{-4} 至 10^{-6}
- 檢測方法: Flow Cytometry, NGS/PCR

臨床意義:

- MRD 陽性 = 高復發風險 → 需異體移植或免疫治療 (Blinatumomab)
- MRD 陰性 = 較佳存活率

檢測時機: 誘導治療結束、鞏固治療結束

參考文獻 (References)

1. National Comprehensive Cancer Network. NCCN Guidelines®: Acute Lymphoblastic Leukemia. Version 2.2025.
2. Hoffman R, et al. Hematology: Basic Principles and Practice. 8th ed. 2023.
3. SEER Cancer Statistics Review 1975-2018.
4. Taiwan Cancer Registry Annual Report (Health Promotion Administration).
5. Alaggio R, et al. WHO Classification of Haematolymphoid Tumours. Leukemia. 2022.
6. Pui CH, et al. Acute lymphoblastic leukemia. N Engl J Med. 2004.
7. Buckley M, et al. T-cell acute lymphoblastic leukaemia. Leukemia. 2025.
8. Moorman AV, et al. Karyotype is an independent prognostic factor. Blood. 2007.
9. Raetz EA, et al. Cytogenetic characteristics of AYA. J Clin Oncol. 2010.
10. Rowe JM, et al. MRC UKALL XII/ECOG E2993 results. Blood. 2005.
11. Trinquand A, et al. NOTCH1/FBXW7/RAS/PTEN-based risk. J Clin Oncol. 2013.
12. Buchmann S, et al. Remission...consensus of the Ponte-di-Legno Consortium. Blood. 2022.