福建省 1 903 例急性髓系白血病患者恶性肿瘤家族史分析

郑译[1]，潘莉莉[1]，邓怡晨[2]，马怡馨[2]，赖小林[1]，王少元[1]

摘要： **目的** 量化福建省急性髓系白血病(AML)患者血液恶性肿瘤及实体瘤家族史的发生率与分布特征。**方法** 采用单中心回顾性研究，纳入 2018—2023 年福建医科大学附属协和医院收治的 1 903 例福建省 AML 初诊患者为研究对象。通过家族史调查问卷结合电子病历系统，收集 AML 患者三级亲属的血液恶性肿瘤与实体瘤家族史信息，记录患者的临床-分子特征，并进行遗传性肿瘤综合征筛查。 **结果** AML 患者的总体恶性肿瘤家族史阳性率为 10.72%(204/1 903)，其中 1.58%(30/1 903)的患者存在血液恶性肿瘤家族史，且 66.7%(20/30)累及一级亲属，其中白血病家族史占 83.3%(25/30)，中位发病年龄 47 岁，较无家族史患者提前 6 a；9.46%(180/1 903)的患者存在实体瘤家族史，受累系统以消化系统(58.22%)、呼吸系统(22.07%)和生殖系统(10.33%)为主，肺癌(19.25%)、肝癌(18.31%)、胃癌(16.43%)为高发癌种。通过筛查，识别出 6 例遗传性肿瘤综合征家系(林奇综合征和遗传性乳腺癌)。 **结论** 福建省 AML 患者中部分病例存在家族聚集现象及遗传性肿瘤综合征背景，应重视 AML 患者肿瘤家族史的规范采集，以指导遗传咨询及造血干细胞移植供体筛选。

关键词： 急性髓系白血病；家族性白血病；遗传性肿瘤综合征；家族史；福建省

文献标志码： A **文章编号：** 1672-4194(2025)06-0402-06

急性髓系白血病(acute myeloid leukemia，AML)是一种血液恶性肿瘤，源于髓系造血干细胞或祖细胞的异常克隆性增殖、分化障碍和凋亡失调，约 80%的成人急性白血病属于 AML。传统观点认为，AML 呈散发性发病，但近年研究表明，遗传因素在 AML 的发病机制中扮演重要角色。多种胚系突变(如 *RUNX1*、*CEBPA* 和 *GATA2*)已被证实可导致 AML 和骨髓增生异常综合征(myelodysplastic syndromes，MDS)的家族易感性，促使世界卫生组织(World Health Organization，WHO)于 2016 年首次将“具有胚系易感性的髓系肿瘤”列为独立疾病类别[1]。同时，一些遗传性肿瘤综合征(如 Li-Fraumeni 综合征、范科尼贫血)不仅与实体瘤相关，也显著增加 AML 的发病风险[2-4]，凸显了跨癌种遗传易感性临床认识的重要性。然而，迄今尚缺乏基于中国人群大样本的系统研究来量化 AML 患者恶性肿瘤家族史发生率，中国人群胚系易感基因谱是否区别于欧美人群亦未明确，且标准化遗传风险评估体系亟待建立。为此，本研究通过回顾性分析福建省 1 903 例 AML 患者的恶性肿瘤家族史，旨在量化 AML 患者血液恶性肿瘤和实体瘤家族史的发生率、解析白血病家系的临床-分子特征、识别潜在的遗传性肿瘤综合征家系，从而为中国东南沿海地区 AML 的风险分层干预提供关键流行病学数据。

收稿日期： 2025-08-11

资助项目： 国家自然科学基金项目(81500139)；福建省科技创新联合资金项目(2021Y9052)；福建省卫生健康中青年骨干人才培养项目(2022GGA015)；福建医科大学附属协和医院优青人才培养项目(2022XH023)

作者单位： 1. 福建医科大学 附属协和医院血液科，福建省血液病研究所，福建省血液病学重点实验室，福州 350001；
2. 福建医科大学 基础医学院，福州 350122

作者简介： 郑译，女，研究实习员，医学硕士

通信作者： 王少元. Email：shaoyuanwang@fjmu.edu.cn

1 对象与方法

1.1 对象 采用单中心回顾性研究，连续纳入 2018 年 1 月—2023 年 12 月在福建医科大学附属协和医院血液科初诊的福建省 AML 患者。纳入标准：(1)年龄≥16 岁；(2)符合文献[1]中 WHO AML 的诊断标准。排除标准：在外院接受过化疗的 AML 患者。本研究经福建医科大学附属协和医院伦理委员会批准[〔2015〕协院伦理审字第(16)号]。

1.2 资料收集 通过家族史专项问卷调查表收集相关资料：患者个人既往肿瘤史、血液恶性肿瘤家族史(亲属关系、癌种、发病年龄)、实体瘤家族史(亲属关系、癌种、发病年龄)，家庭史尽可能追溯至二级和三级亲属。通过结构化电子病历系统收集：患者人口学与临床特征(性别、确诊年龄)、形态学[包括基于法-美-英(French-American-British，FAB)协作组标准[5]的分型，由血液病理医师根据骨髓细胞形态和化学染色结果判定]、免疫学、细胞遗传学、分子生物学分型。筛查符合家族性白血病诊断[6]的 AML 患者。筛查符合遗传性肿瘤综合征特征的家系：应用 Amsterdam Ⅱ或修订版 Bethesda 标准[7-8]评估林奇综合征；采用美国国立综合癌症网络(National Comprehensive Cancer Network，NCCN)指南(2024 年)标准评估遗传性乳腺癌[9]；采用经典 Li-Fraumeni 综合征标准或 Chompret 标准评估 Li-Fraumeni 综合征[9]。

1.3　亲属等级定义　根据美国临床肿瘤学会指南[10]，一级亲属指与个体共享约 50％基因的直系血亲，包括父母、子女、全血缘兄弟姐妹；二级亲属指与个体共享约 25％基因的近亲，包括祖父母、外祖父母、孙子女、叔伯/舅舅、姑姨、侄子女、外甥子女，以及同父异母或同母异父的兄弟姐妹；三级亲属指与个体共享约 12.5％基因的远亲，包括曾祖父母、曾孙子女、表兄弟姐妹、堂兄弟姐妹，以及祖父母的兄弟姐妹。

1.4　统计学处理　采用 SPSS 22.0 软件对数据进行统计分析。计数资料以 n(％)表示；符合正态分布的计量资料以 $\overline{X}\pm S$ 表示，组间比较采用独立样本 t 检验；非正态分布的计量资料以 $M(P_{25}, P_{75})$ 表示，组间比较采用 Mann-Whitney U 检验。双侧检验，$P<0.05$ 为差别有统计学意义。

2　结　果

2.1　患者的基线资料　共纳入 1 903 例 AML 患者(表 1)，男性 1 074 例(56.44％)，女性 829 例(43.56％)；年龄 53(39，63)岁。原发的 AML 患者 1 721 例(90.44％)；继发于 MDS 或骨髓增殖性肿瘤的 AML 患者 131 例(6.88％)；治疗相关的 AML 患者 51 例(2.68％)，均有实体瘤病史并接受过相关放疗或化疗。AML 患者的总体恶性肿瘤家族史阳性率为 10.72％(204/1 903)，血液恶性肿瘤家族史阳性率为 1.58％(30/1 903)，白血病家庭史阳性率 1.31％(25/1 903)，实体瘤家族史阳性率为9.46％(180/1 903，其中 6 例同时具有血液恶性肿瘤家族史)。

2.2　血液恶性肿瘤家族史阳性患者特征　有血液恶性肿瘤家族史患者 30 例中，男性、女性各 15 例；其中白血病家族史 25 例(83.3％)，淋巴瘤家族史 3 例(10％)，多发性骨髓瘤家族史 2 例(6.7％)；一级亲属受累 20 例(66.7％)(图 1A、B)。

25 例符合家族性白血病标准的 AML 患者的肿瘤家族史详情见表 2。25 例患者的中位发病年龄为 47 岁，较无家族史患者提前了 6 a(图 1C，$P=0.221$)。25 例中，一级亲属 16 例(64％)；5 例(20％)除了有白血病家族史外，还有一级或二级亲属实体瘤史；9 例(36％)携带 WHO 定义的胚系易感基因突变(包括 *CEBPA*、*RUNX1*、*DDX41* 及 *TP53*)。典型案例的家系图见图 2。先证者(患者 ID 21)女性，67 岁，确诊 AML-M5。患者既往有长期血小板减少病史，其妹有 AML 病史(已故)，其弟有皮肤癌病史(已故)。患者入院后行分子遗传学检查，提示染色体 46，XX[9]，融合基因均阴性，二代测序检出 *RUNX1*、*BCOR*、*BCORL1*、*IDH1* 及 *SRSF2* 基因突变，其中 *RUNX1* 的变异频率为 83％，符合家族性血小板异常伴 AML 易感综合征表型。

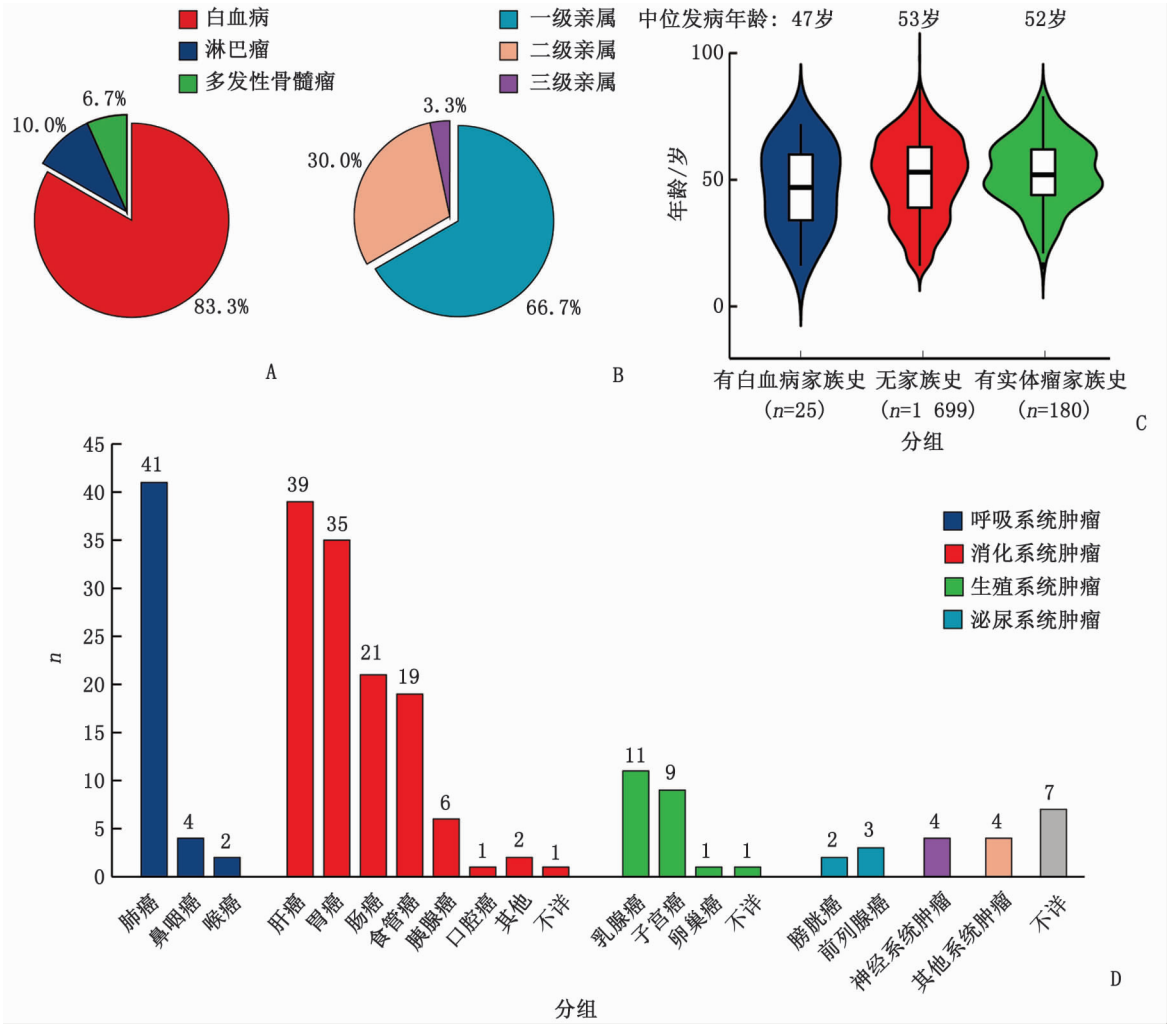
表 1　1 903 例 AML 患者的基线资料

Tab. 1　Baseline characteristics of 1 903 AML patients

基线资料	n	构成比/％
性别		
男	1 074	56.44
女	829	43.56
年龄/岁		
16～19	62	3.26
20～29	149	7.83
30～39	267	14.03
40～49	357	18.76
50～59	435	22.86
60～69	410	21.54
70～79	186	9.77
80～89	36	1.89
≥90	1	0.05
分类		
原发性 AML	1 721	90.44
继发性 AML	131	6.88
治疗相关性 AML	51	2.68
FAB 协作组分型		
M0	30	1.58
M1	88	4.62
M2	407	21.39
M3	289	15.19
M4	18	0.95
M5	919	48.29
M6	1	0.05
M7	6	0.32
未分类	145	7.62
家族史		
血液恶性肿瘤家族史	30	1.58
实体瘤家族史	180	9.46

FAB：法-美-英；AML：急性髓系白血病。

2.3　实体瘤家族史阳性患者特征　有实体瘤家族史患者 180 例中，男性 113 例(62.78％)，女性67 例(37.22％)，中位发病年龄 52 岁。受累亲属 210 例，其中一级亲属 194 例(92.38％)，二级亲属 15 例(7.14％)，三级亲属 1 例(0.48％)。AML 患者亲属的实体瘤亚型分布见图 1D，有 3 例一级亲属罹患 2 种不同部位的实体瘤；最常见消化系统受累，占 58.22％(124/213)，其次是呼吸系统[22.07％(47/213)]和生殖系统[10.33％(22/213)]。最常见的前 6 种实体瘤依次为肺癌(19.25％)、肝癌(18.31％)、胃癌(16.43％)、肠癌(9.86％)、食管癌(8.92％)和乳腺癌(5.16％)。

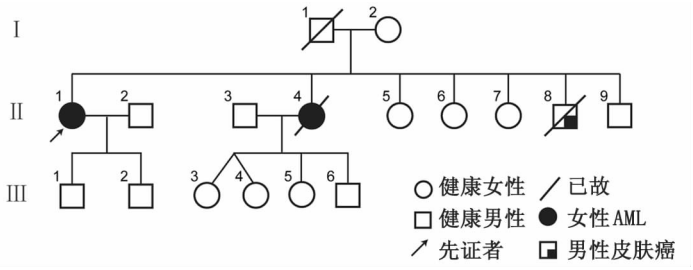


AML：急性髓系白血病。

图 1 AML 患者血液恶性肿瘤和实体瘤家族史的阳性率及分布特征

Fig. 1 Prevalence and distribution of hematologic and solid tumor family histories among AML patients

此外，本研究筛查出符合遗传性肿瘤综合征标准的家系 6 例，其中，林奇综合征 4 例，均未达到 Amsterdam Ⅱ标准，但符合 Bethesda 标准。具体如下：(1)先证者男性，33 岁，确诊 AML-M0，其祖母患肠癌，叔叔 40～50 岁时诊断肠癌；(2)先证者女性，61 岁，诊断 AML(未分类)，其姐姐患有 2 种林奇综合征相关肿瘤(肠癌＋胃癌)，妹妹患肠癌，哥哥患肺癌；(3)先证者女性，64 岁，确诊 AML-M5，父亲患胰腺癌，母亲患肠癌，弟弟 45 岁时确诊胃癌；(4)先证者男性，61 岁，确诊 AML-M5，母亲患子宫内膜癌，妹妹患乳腺癌。遗传性乳腺癌 2 例，均符合 NCCN 指南(2024 年)诊断标准：(1)先证者女性，42 岁，确诊 AML-M2，其姐姐 46 岁时确诊乳腺癌，2 位姑姑(二级亲属)均患有乳腺癌；(2)先证者男性，48 岁，确诊 AML-M3，父亲患乳腺癌。本研究未筛查到符合 Li-Fraumeni 综合征的家系。



AML：急性髓系白血病。

图 2 伴一级亲属受累的白血病家系图

Fig. 2 Leukemia pedigree with affected first-degree relatives

表 2　符合家族性白血病标准的 AML 患者肿瘤家族史情况

Tab. 2　Family history of malignancies in AML patients with familial leukemia

患者 ID	性别	年龄/岁	FAB 协作组分型	白血病家族史				实体瘤家族史
				亲属数量	亲属等级	亲属关系	亲属白血病亚型	
1	男	16	M2	1	一级亲属	妹妹	急性淋巴细胞白血病	无
2	女	38	M3	1	三级亲属	堂兄	急性白血病	伯伯肝癌
3	女	19	M3	1	二级亲属	外祖母	白血病(具体不详)	无
4	女	26	未分类	1	一级亲属	弟弟	白血病(具体不详)	无
5	女	28	M5	1	二级亲属	叔叔	急性白血病	无
6	男	34	M5	1	一级亲属	父亲	白血病(具体不详)	无
7	男	34	M5	1	一级亲属	母亲	AML	无
8	男	34	M5	1	二级亲属	奶奶	白血病(具体不详)	无
9	男	39	M2	1	一级亲属	儿子	急性淋巴细胞白血病	无
10	男	63	M5	1	一级亲属	母亲	白血病(具体不详)	父亲食管癌；姐姐肺癌
11	男	45	M3	1	二级亲属	舅舅	白血病(具体不详)	无
12	男	47	M5	1	一级亲属	母亲	急性白血病	无
13	女	47	M0	1	一级亲属	弟弟	AML	无
14	女	50	M1	1	一级亲属	妹妹	急性白血病	无
15	女	52	M2	1	二级亲属	表妹	白血病(具体不详)	无
16	男	54	M2	1	一级亲属	哥哥	AML	无
17	男	58	M5	1	一级亲属	哥哥	AML	无
18	男	59	M2	1	一级亲属	哥哥	急性白血病	无
19	女	60	M2	1	二级亲属	舅舅	白血病(具体不详)	父亲食管癌
20	女	63	M2	1	一级亲属	弟弟	急性淋巴细胞白血病	父亲肝癌
21	女	67	M5	1	一级亲属	妹妹	AML	弟弟皮肤癌
22	女	68	M2	1	一级亲属	儿子	白血病(具体不详)	无
23	女	72	M2	1	一级亲属	母亲	白血病(具体不详)	无
24	男	72	M5	1	二级亲属	孙女	白血病(具体不详)	无
25	男	29	M5	1	二级亲属	姑姑	白血病(具体不详)	无

FAB：法-美-英；AML：急性髓系白血病。

3　讨　论

随着 WHO 于 2016 年将“伴胚系易感的髓系肿瘤”列为独立类别，AML 的遗传易感性日益受到临床重视，多项研究已表明，遗传因素在包括 AML 在内的急性白血病发病中起重要作用。来自丹麦国家登记库的队列研究显示，MDS/AML 患者的一级亲属罹患实体瘤的风险显著增加，尤其是恶性黑色素瘤、男性生殖系统肿瘤及泌尿系统肿瘤[11]。来自瑞典肿瘤家庭登记数据库的研究发现，髓系肿瘤患者的亲属患白血病的风险增加 1.5 倍[12]；而中国山东省的病例对照研究则首次在亚洲人群中证实，恶性肿瘤家族史使成人白血病的发病风险增加 2.35 倍[13]。这些研究结果提示，可能存在共同的遗传易感基因，驱动血液恶性肿瘤与实体瘤在家族中出现聚集现象。

然而，迄今尚缺乏基于中国人群大样本的系统研究，以量化 AML 患者恶性肿瘤家族史发生率，其亲属的恶性肿瘤类型分布特征亦未明确。本研究通过回顾性分析福建省 1 903 例 AML 患者的恶性肿瘤家族史的发生率和分布特征，为中国东南沿海地区提供 AML 关键流行病学数据，结果显示，AML 患者总体恶性肿瘤家族史阳性率 10.72%，与中国山东省研究[13]的白血病患者恶性肿瘤家族史阳性率(15.3%)相近，但低于 RAUSCHER 等[14]研究的 35%；白血病家族史阳性率 1.31%，低于 GUNZ 等[15]研究的 8%。这种差异可能源于：(1)人种特异性的遗传背景；(2)中国独生子女政策所致的人口结构改变，以及中国快速的城市化发展，致使目前多数家庭以核心家庭成员为主，患者对二级、三级亲属的肿瘤史知晓率低；(3)患者或家属出于商业医疗保险或社会观念等现实顾虑而隐瞒家族史；(4)中国医患

比(23.9/10 000)位于全球第 73 位,显著低于瑞典(70.6/10 000)和美国(35.6/10 000)[16],临床医师深入系统地采集肿瘤家族史面临实际困难,可能造成遗漏。

值得注意的是,本研究中 25 例白血病家族史阳性的 AML 患者中位发病年龄为 47 岁,较无恶性肿瘤家族史患者提前 6 a,这与国内外报道的家族性白血病遗传早现趋势一致[17-18]。尽管年龄差异在本研究中未达统计学意义(考虑为白血病家系样本量过少所致),但 36%的 AML 患者携带 WHO 定义的胚系基因突变(包括 *CEBPA*、*RUNX1*、*DDX41* 及 *TP53*),印证了遗传背景可能加速白血病发生的假说[19-20]。随着二代测序技术逐步融入临床实践中,家族性白血病病例的检出率将显著提升[21]。

多种遗传性肿瘤综合征(如范科尼贫血)与 AML 的发病风险相关。本研究基于 SANDNER 等[19]的研究,重点关注林奇综合征、遗传性乳腺癌及 Li-Fraumeni 综合征。一方面,这些遗传性肿瘤综合征可显著增加特定实体瘤(如乳腺癌和结直肠癌)的发病风险;另一方面,这些实体瘤本身临床高发,AML 患者家族中更是高频发生。本研究筛查出 6 例遗传性肿瘤综合征家系(包括林奇综合征 4 例,遗传性乳腺癌 2 例),与文献[19]的检出率相当。这提示临床上采集 AML 患者的家族史时,需同步关注这些遗传性肿瘤综合征的表型,因其关乎遗传风险评估、预防措施及造血干细胞移植供体的筛选。例如,林奇综合征患者应避免使用增加髓系肿瘤风险的烷化剂类药物;Li-Fraumeni 综合征患者因 DNA 修复缺陷而对放疗极其敏感,应避免放疗;在造血干细胞移植时,应避免选择携带相同胚系致病突变的亲属作为供体[9]。

根据美国临床肿瘤学会的建议,规范的肿瘤遗传风险评估至少应采集所有一级和二级亲属的肿瘤类型及确诊年龄,并区分母系或父系来源[10]。如条件允许,还应纳入三级亲属信息以更全面评估家族史。如果家族史提示血液肿瘤聚集或符合遗传性肿瘤综合征的特征,则强烈建议患者接受专业的遗传咨询和风险评估。

目前,国内 AML 的流行病学调查尚处于起步阶段,本研究通过量化福建省 AML 患者血液恶性肿瘤及实体瘤家族史的发生率,解析了白血病家族史阳性患者的临床特征,并识别出潜在的遗传性肿瘤综合征家系,为构建中国人群 AML 遗传风险评估体系提供基线数据,未来需开展前瞻性多中心研究,在更大样本中整合基因组与临床表型数据,完善风险分层体系。

参考文献:

[1] ARBER D A, ORAZI A, HASSERJIAN R, et al. The 2016 revision to the World Health Organization classification of myeloid neoplasms and acute leukemia[J]. Blood, 2016, 127(20): 2391-2405.

[2] MU A, HIRA A, NIWA A, et al. Analysis of disease model iPSCs derived from patients with a novel Fanconi anemia-like IBMFS ADH5/ALDH2 deficiency[J]. Blood, 2021, 137(15): 2021-2032.

[3] NICHOLS K E, MALKIN D, GRABER J E, et al. Germ-line p53 mutations predispose to a wide spectrum of early-onset cancers[J]. Cancer Epidemiol Biomarkers Prev, 2001, 10(2): 83-87.

[4] MEHRVAR A, TASHVIGHI M, FARANOUSH M, et al. Family history and relapse inpediatric acute myeloid leukemia[J]. Pediatr Blood Cancer, 2015, 62(12): 2235-2237.

[5] BENNETT J M, CATOVSKY D, DANIEL M T, et al. Proposed revised criteria for the classification of acute myeloid leukemia: A report of the French-American-British Cooperative Group[J]. Ann Intern Med, 1985, 103(4): 620-625.

[6] 冯宝章,陈文杰. 我国家族性白血病研究进展[J]. 白血病·淋巴瘤, 2005, 14(4): 243-245.

[7] VASEN H F, WATSON P, MECKLIN J P, et al. New clinical criteria for hereditary nonpolyposis colorectal cancer (HNPCC, Lynch syndrome) proposed by the International Collaborative group on HNPCC[J]. Gastroenterology, 1999, 116(6): 1453-1456.

[8] UMAR A, BOLAND C R, TERDIMAN J P, et al. Revised Bethesda guidelines for hereditary nonpolyposis colorectal cancer (Lynch syndrome) and microsatellite instability[J]. J Natl Cancer Inst, 2004, 96(4): 261-268.

[9] DALY M B, PAL T, MAXWELL K N, et al. NCCN Guidelines © Insights: Genetic/familial high-risk assessment: Breast, ovarian, and pancreatic, version 2.2024[J]. J Natl Compr Canc Netw, 2023, 21(10): 1000-1010.

[10] LU K H, WOOD M E, DANIELS M, et al. American Society of Clinical Oncology Expert Statement: Collection and use of a cancer family history for oncology providers[J]. J Clin Oncol, 2014, 32(8): 833-840.

[11] RÖNKKÖ R, HIRVONEN E, MALILA N, et al. Familial aggregation of early-onset haematological malignancies[J]. Br J Haematol, 2021, 193(6): 1134-1141.

[12] SUD A, CHATTOPADHYAY S, THOMSEN H, et al. Analysis of 153 115 patients with hematological malignancies refines the spectrum of familial risk[J]. Blood, 2019, 134(12): 960-969.

[13] WANG H C, LIN H L, SHAO N, et al. Family history and prior allergies of cancers and the risk of adult leukemia in Shandong Province, China[J]. Iran J Public Health, 2012, 41(1): 9-16.

[14] RAUSCHER G H，SANDLER D P，POOLE C，et al. Family history of cancer and incidence of acute leukemia in adults[J]. Am J Epidemiol，2022，156(6)：517-526.

[15] GUNZ F W，GUNZ J P，VEALE A M，et al. Familial leukaemia：A study of 909 families[J]. Scand J Haematol，1975，15(2)：117-131.

[16] 国家卫生健康委员会. 2023 中国卫生健康统计年鉴[M]. 北京：中国协和医科大学出版社，2024：390-393.

[17] HORWIZ M，GOODE E L，JARVIK G P. Anticipation in familial leukemia[J]. Am J Hum Genet，1996，59(5)：990-998.

[18] 王昆. 家族性急性髓系白血病的早现遗传[J]. 白血病·淋巴瘤，2011，20(8)：502-503.

[19] SANDNER A S，WEGGEL R，MEHRAEIN Y，et al. Frequency of hematologic and solid malignancies in the family history of 50 patients with acute myeloid leukemia：A single center analysis[J]. PLoS One，2019，14(4)：e0215453.

[20] GOLDIN L R，KRISTINSSON S Y，LIANG X S，et al. Familial aggregation of acute myeloid leukemia and myelodysplastic syndromes[J]. J Clin Oncol，2012，30(2)：179-183.

[21] ANDRÉS-ZAYAS C，SUÁREZ-GONZÁLEZ J，RODRÍGUEZ-MACÍAS G，et al. Clinical utility of targeted next-generation sequencing for the diagnosis of myeloid neoplasms with germline predisposition[J]. Mol Oncol，2021，15(9)：2273-2284.

Analysis of Malignancy Family History in 1 903 Acute Myeloid Leukemia Patients from Fujian Province

ZHENG Yi[1]，PAN Lili[1]，DENG Yichen[2]，MA Yixin[2]，LAI Xiaolin[1]，WANG Shaoyuan[1]

1. Department of Hematology，Fujian Medical University Union Hospital，Fujian Institute of Hematology，Fujian Provincial Key Laboratory on Hematology，Fuzhou **350001**，China；

2. School of Basic Medical Sciences，Fujian Medical University，Fuzhou **350122**，China

ABSTRACT：**Objective**　To quantify the prevalence and distribution patterns of hematological malignancy and solid tumor family histories among acute myeloid leukemia (AML) patients from Fujian Province，China. **Methods**　In this single-center retrospective study，1 903 newly diagnosed AML patients from Fujian Province (treated at Fujian Medical University Union Hospital from 2018 to 2023) were enrolled. Family history questionnaires and electronic medical records were systematically reviewed to collect hematological and solid tumor histories in thier third-degree relatives. Clinical-molecular characteristics of the patients were documented，and hereditary cancer syndrome screening was performed. **Results**　The overall positivity rate of malignancy family history among AML patients was 10.72% (204/1 903). Hematological malignancy family history was identified in 1.58% (30/1 903) of patients，with 66.7% (20/30) involving first-degree relatives. Among these，leukemia family history accounted for 83.3% (25/30)，with a median diagnosis age of 47 years，which was 6 years earlier than that of patients without a family history. Solid tumor family history was identified in 9.46% (180/1 903) of patients，with the affected systems predominatly involving the digestive system (58.22%)，respiratory system (22.07%)，and reproductive system (10.33%). The predominant cancer types were lung cancer (19.25%)，liver cancer (18.31%)，and gastric cancer (16.43%). Through screening，6 hereditary cancer syndrome pedigrees (Lynch syndrome and hereditary breast cancer) were identified. **Conclusion**　These findings demonstrate the presence of familial clustering and hereditary cancer syndrome backgrounds in a subset of AML patients from Fujian Province. Systematic documentation of family cancer history should be implemented in clinical practice to guide genetic counseling and donor selection for hematopoietic stem cell transplantation.

KEY WORDS：acute myeloid leukemia；familial leukemia；hereditary cancer syndrome；family history；Fujian Province

（编辑：何佳凤）