

## Detección por (TR)-PCR cualitativo de translocaciones, mutaciones y expresión de genes, en el estudio de leucemias, linfomas y tumores sólidos pediátricos Sistema privado

Actualizado en Noviembre 2025 por TM Ricardo Gómez  
Revisado por BQ Eudocia Santibáñez.

Código del Examen : **815**

Nombres del Examen : Estudio molecular por (TR)-PCR no cuantitativo de translocaciones, mutaciones, expresión y amplificación de genes en leucemias, linfomas y tumores pediátricos

### Leucemia linfoblásticas agudas:

t(9;22) BCR-ABL1  
t(4;11) MLL-AF4  
t(12;21) ETV6-RUNX1 (TEL-AML1)  
t(1;19) E2A-PBX1  
Mutaciones gen ABL1 (Mutación BCR-ABL) (\*)

### Leucemia mieloblásticas agudas.

t(15;17) PML-RARA  
t(8;21) RUNX1-RUNX1T1 (AML1-ETO)  
In16 CBFβ-MYH11  
t(9;11) MLL-MLLT3 (MLL-AF9)  
Mutaciones ITD (exón 15) y TKD D835 (exón 17) gen FLT3 (\*)  
Mutaciones exón 17 gen Ckit (\*)  
Mutaciones exón 12 gen NPM1 (\*)

### Síndromes mieloproliferativos:

t(9;22) BCR-ABL1  
Estudio de mutación V617F (exón14) en JAK2  
Estudio de mutaciones en el exón 12 en JAK2 (\*)  
Mutaciones exón 10 gen MPL  
Mutaciones exón 9 gen calreticulina (\*)  
Síndrome hipereosinofílico PDGFRA-FIP1L1  
Mutaciones gen ABL1 (Mutación BCR-ABL) (\*)

### Linfomas:

t(14;18) BCL2-IgH  
t(11;14) BCL1-IgH  
t(2;5) NPM1-ALK

### Tumores sólidos pediátricos:

t(11;22) EWS-FLI1 y t(21;22) EWS-ERG  
t(2;13) PAX3-FKHR y t(1;13) PAX7-FKHR  
Tirosina hidroxilasa (TH)  
t(12;22) EWS-AFT1

### NOTA:

Se requiere adjuntar copia de orden médica con médico tratante, contacto del tratante, sospecha diagnóstica, marcadores solicitados y tipo de muestra.

Sistema de Información de Exámenes, SINFEX

**Laboratorios de Procesamiento**

Laboratorio	Días de Procesamiento	Plazo de Entrega de Resultados
Hematología	Lunes a Viernes Lunes a Jueves: hasta las 17:00 horas Viernes: hasta las 15:00 horas	5 días hábiles 15 días hábiles Determinaciones con (*)

**Preparación del Paciente**

: No requiere

**Muestra Requerida**

: Médula ósea en EDTA 1-3 ml  
Sangre periférica en EDTA aprox. 20 ml (4-5 tubos tapa lila)  
Fluidos corporales en EDTA  
Tejidos frescos en suero fisiológico  
Otro tipo de muestra, consultar con el laboratorio de Biología Molecular al fono 223543107

**NOTA: La cantidad de muestras solicitadas es por paciente, no es por estudio.**

**Estabilidad de la Muestra<sup>9, 19</sup>**

Muestra	T° Ambiente (20 - 25 °C)	Refrigerada (2 - 8 °C)	Congelada (-20°C)
Médula ósea	1 hora	72 horas	No aplica
Sangre periférica	1 hora	72 horas	No aplica
Fluidos corporales	No aplica	2 horas	No aplica
Tejido fresco	No aplica	Envío inmediato	No aplica
Tejido congelado	No aplica	No aplica	Sin información

**Condiciones de Envío al Laboratorio**

: Dentro de Santiago y en el día  
Médula ósea en EDTA: Ambiente SI/ Refrigerada SI/ Congelada NO  
Sangre periférica en EDTA: Ambiente SI/ Refrigerada SI/ Congelada NO  
Fluidos corporales en EDTA: Ambiente No/ Refrigerada SI/ Congelada NO  
Tejidos frescos: Ambiente No / Refrigerada SI/ Congelada NO  
Tejidos congelados: Ambiente No / Refrigerada No / Congelado SI  
Otro tipo de muestra, consultar con el laboratorio de Biología Molecular al fono 3543107

Desde fuera de Santiago:

Médula ósea en EDTA: Ambiente SI/ Refrigerada SI/ Congelada NO  
Sangre periférica en EDTA: Ambiente SI/ Refrigerada SI/ Congelada NO  
Fluidos corporales en EDTA: Ambiente No/ Refrigerada SI/ Congelada NO  
Tejidos frescos: Ambiente No / Refrigerada SI/ Congelada NO  
Tejidos congelados: Ambiente No / Ambiente No / Congelado SI  
Otro tipo de muestra, consultar con el laboratorio de Biología Molecular al fono 3543107

**Métodos Utilizado<sup>1-22</sup>**

: Extracción de DNA, PCR cualitativo, secuenciación, análisis de fragmentos, análisis de restricción.  
Extracción de RNA, transcripción reversa, PCR cualitativo, secuenciación.  
Las PCR cualitativas se realizan en un termociclador AB 2400, protocolos según referencias.

**Valores de Referencia**

: Negativo en sujetos sanos

<b>Valor de Alerta</b>	:	No aplica.
<b>Parámetros de desempeño<sup>1,18</sup></b>	:	<p>Sensibilidad analítica:            PCR alelo específico: 1-5%            (TR)-PCR amplificación: 1%-0,1%            (TR)-PCR reamplificación: 0,01-0,001 %            Secuenciación: 15-20%            Análisis de fragmentos: 1-5%            Análisis de restricción: 15-20%</p>
<b>Información Clínica<sup>1-21</sup></b>	:	<p>Los estudios tienen un valor diagnóstico, pronóstico, seguimiento para detección de enfermedad residual.</p> <p><b>Leucemia linfoblásticas agudas:</b>            T(9;22) BCR-ABL1: valor pronóstico, enfermedad residual            T(4;11) MLL-AF4: valor pronóstico, enfermedad residual            T(12;21) ETV6-RUNX1 (TEL-AML1): valor pronóstico, enfermedad residual            T(1;19) E2A-PBX1: valor pronóstico, enfermedad residual            Mutaciones gen ABL1 *: cambios en el tratamiento</p> <p><b>Leucemia mieloblásticas agudas.</b>            T(15;17) PML-RARA: valor diagnóstico, enfermedad residual            T(8;21) RUNX1-RUNX1T1 (AML1-ETO): valor pronóstico, enfermedad residual            In16 CBFβ-MYH11: valor pronóstico, enfermedad residual            T(9;11) MLL-MLLT3 (MLL-AF9): valor pronóstico, enfermedad residual            Mutaciones gen FLT3 *: valor pronóstico            Mutaciones gen Ckit *: valor pronóstico            Mutaciones gen NPM1 *: valor pronóstico</p> <p><b>Síndromes mieloproliferativos:</b>            T(9;22) BCR-ABL1: valor diagnóstico, enfermedad residual            Mutaciones gen JAK2: valor pronóstico            Mutaciones gen MPL: valor pronóstico            Mutaciones gen calreticulina *: valor pronóstico            Síndrome hipereosinofílico PDGFRA-FIP1L1: valor pronóstico, enfermedad residual            Mutaciones gen ABL1 *: cambios en el tratamiento</p> <p><b>Linfomas:</b>            T(14;18) BCL2-IgH: valor pronóstico, enfermedad residual            T(11;14) BCL1-IgH: valor diagnóstico, enfermedad residual            T(2;5) NPM1-ALK: valor diagnóstico, enfermedad residual</p> <p><b>Tumores sólidos pediátricos:</b>            T(11;22) EWS-FLI1 y t(21;22) EWS-ERG: valor diagnóstico, enfermedad residual            T(2;13) PAX3-FKHR y t(1;13) PAX7-FKHR: valor diagnóstico, enfermedad residual            Tirosina hidroxilasa: valor pronóstico, enfermedad residual            T(12;22) WT1-EWS: valor diagnóstico, enfermedad residual</p>

Interpretación de resultados:

Resultado:

- No detectado en amplificación
- No detectado en reamplificación
- No detectado
- Positivo en amplificación
- Positivo en reamplificación
- Positivo

Observaciones: Sólo si aplica. Frente a resultados no concluyentes o discordantes con el seguimiento del paciente, se solicita nueva muestra.

Interferencias: Heparina

Referencias

1. JJM van Dongen et al. Standardized RT-PCR analysis of fusion Gene Transcripts from chromosome aberrations in acute leukemia for detection of minimal residual disease. *Leukemia* 1999 (13) 1901-1928.
2. Niels Pallisgaard et al: Multiplex reverse transcription-polymerase chain reaction for simultaneous screening of 29 translocation and chromosomal aberrations in acute leukemia. *Blood* 1998 (92) 574-588.
3. Marta Libura et al. FLT3 and MLL intagenic abnormalities in AML reflect a common category of genotoxic stress. *Blood* 2003 (102) 2198-2204.
4. Baxter et al. Acquired mutation of the tyrisine kinase JAK2 in human myeloproliferative disorders. *Lancet* 2005 (365) 1054-61.
5. Peter W M Johnson. Polymerase chain reaction for detection of the t(14;18) translocation in Lymphomas. *Methods in Molecular Mediicine. Molecular diagnosis of Cancer*, FE Cotter Humana Press Inc. Totowa NJ.
6. Molot R J et al. Antigen expression and polymerase chain reaction amplification of mantle cell lymphomas. *Blood* 1994 (83) 1626-31.
7. Yee H T et al. Molecular characterization of the t(2;5)(p23; q35) translocation in anaplastic large cell lymphoma (Ki-1) and Hodgkin's disease. *Blood* 1996 (3) 1081-88.
8. Barr F G et al. Genetic heterogeneity in the alveolar rhabdomyosarcoma subset without typical gene fusions. *Cancer Research* 2002 (62) 4704-10.
9. Zucman J et al. Combinatorial generation of variable fusion proteins in the Ewing family of tumors. *EMBO J* 1993 (12) 4481-87.
10. Hiroyuki N et al. Detection of tyrosine hydroxilase mRNA and minimal neuroblastoma cells by the reverse transcription-polimerase chain reaction. *Eur J Cancer* 1991 (27) 762-765.
11. Gilbert J et al. Determination of N-myc gene amplification in neuroblastoma by differential polymerase chain reaction. *Mol Cell Probes* 1993 ; 7(3) 227-34.
12. Schaumacher J A et al. Detection of the c-kit D816V mutation in systemic mastocytosis bya allele-specific PCR. *J Clin Pathol* 2008 (61) 109-114.
13. Sotlar K et al. Detection of c-kit mutation Asp 816 to Val in microdissected bone marrow infiltrates in a case of systemic mastocytosis associated with chronic myelomonocytic leukaemia. *J Clin Pathol* 2000 (53) 188-93.
14. Gorello P et al. Quatitative assessment of minimal residual disease in acute myeloid leukemia carrying nucleophosmin (NPM1) mutations. *Leukemia* 2006 (20) 1103-1108.
15. Brunangelo F et al. Cytoplasmic nucleophosmin in acute myelogenous leukemia with normal karyotype. *New England J of Medecine* 2005 (352) 254-266.
16. Gedeon L et al. FIP1L1-PDGFRA molecular analysis in the differential diagnosis of eosinophilia. *Blood Disord* 2009 (9).
17. Wei X et al. MPL W515L mutation in chinese patients with myeloproliferative diseases. *Leukemia & Lymphoma* 2008 (49) 955-958.
18. Brandford S et al. High frequency of point mutations clustered within the adenosine triphosphate-binding region of BCR-ABL in patients with chronic myeloid leukemia or Ph- positive acute lymphoblastic leukemia who develop imatinib (STI571) resistance. *Blood* 2002 (99) 3472-3475.
19. Hughes T et al. Monitoring CML patients responding to treatment with tyrosine kinase inhibitors: review and recommendations for harmonizing current methodology for detecting BCR-ABL transcripts and kinase domain mutations and for expressing results. *Blood* 2011 8108) 28-36.
20. Martine P et al. A multiplex real time PCR assay for the detection of gene fusion observed in solid tumors. *Laboratory Investigation* 2001 881) 905-12.
21. Gabert J et al. Standardization and quality control studies of real time quantitative reverse transcriptase polymerase chaun reaction of fusion gene transcripts for residual disease detection in leukemia- A Europe Against Cancer Program. *Leukemia* 2003 (17) 2318-2357.
22. Beillard E et al. Evaluation of candidate control genes for diagnosis and residual disease detection in leukemic patients using real time quantitative reverse-transcriptase polymerase chain reaction (RQ-PCR)- A Europe Against Cancer Program. *Leukemia* 2003 (17) 2474-2486.
23. Klampfl Tet al. Somatic Mutation of Calreticulin in Myeloproliferative Neoplasms. *N Engl J Med* (2013) 369; 25.

