

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 Julio 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) ln16 CBFB-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 PDGFRα-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.

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 20 ml (4 tubos tapa lila)
Fluidos corporales
Tejidos frescos
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^{9, 19}

:

| 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: 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: 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 Utilizado¹⁻²²

: 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

- Valor de Alerta** : No aplica.
- Parámetros de desempeño^{1,18}** : 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%
- Información Clínica¹⁻²¹** : Los estudios tienen un valor diagnóstico, pronóstico, seguimiento para detección de enfermedad residual.
- Leucemia linfoblásticas agudas:
 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
- Leucemia mieloblásticas agudas:
 T(15;17) PML-RARA: valor diagnóstico, enfermedad residual
 T(8;21) RUNX1-RUNX1T1 (AML1-ETO): valor pronóstico, enfermedad residual
 In16 CBFB-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
- Síndromes mieloproliferativos:
 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
- Linfomas:
 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
- Tumores sólidos pediátricos:
 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

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 introgenic abnormalities in AML reflect a common category of genotoxic stress. Blood 2003 (102) 2198-2204.
 4. Baxter et al. Acquired mutation of the tyrosine 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 Medicine. 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-polymerase 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 by 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. Quantitative 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-PDGFRα 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 (ST1571) 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 81(8) 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 88(1) 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.

