Detección por (TR)-PCR cuantitativo de transcritos de genes de fusión, para la detección de enfermedad residual en leucemias

Actualizado en Julio 2025 por TM Ricardo G.
Revisado por BQ Eudocia Santibáñez

Código del Examen : **2137**

Nombres del Examen : Estudio molecular por (TR)-PCR cuantitativo de transcritos de genes de fusión, para la detección de enfermedad residual en leucemias

Leucemia linfoblásticas agudas:
t(9;22) BCR-ABL p190 y P210

Leucemia mieloblásticas agudas.
t(15;17) PML-RARA bcr1, bcr2 y bcr3
t(8;21) RUNX1-RUNX1T1 (AML1-ETO)

Leucemia mieloide crónica:
t(9;22) BCR-ABL p190 y p210

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

Laboratorios de Procesamiento :

Laboratorio	Días de Procesamiento	Plazo de Entrega de Resultados
Hematología	Lunes a Viernes*	7-10 días hábiles

Viernes*: Muestras se reciben hasta las 15:00 horas.

Preparación del Paciente : No requiere

Muestra Requerida : Médula ósea en EDTA 1-3 ml, sangre periférica en EDTA 20 ml (4 tubos tapa lila)

Estabilidad de la Muestra [1,2] :

Muestra	T° Ambiente (20 - 25 °C)	Refrigerada (2 - 8 °C)	Congelada (-20°C)
Médula ósea	1 hora	24 horas	No aplica
Sangre periférica	1 hora	24 horas	No aplica

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

*Desde fuera de Santiago:
Médula ósea en EDTA: Ambiente SI/ Refrigerada SI/ Congelada NO
Sangre periférica en EDTA: Ambiente SI/ Refrigerada SI/ Congelada NO

Métodos Utilizado[3,4] : Extracción de RNA, transcripción reversa, PCR cuantitativo.
Las PCR cuantitativas se realizan en un termociclador AB StepOne, protocolos según referencias.

Valores de Referencia : Negativo en sujetos sanos

Valor de Alerta : No aplica.

Parámetros de desempeño[1-4] : Sensibilidad analítica: 1/10.000 a 1/100.000

Información Clínica[1,2] : Los estudios tienen un valor diagnóstico, pronóstico y de seguimiento para detección de enfermedad residual.

Leucemia linfoblásticas agudas:
t(9;22) BCR-ABL1: valor pronóstico, endermedad residual

Leucemia mieloblásticas agudas.
t(15;17) PML-RARA: valor diagnóstico, enfermedad residual
t(8;21) RUNX1-RUNX1T1 (AML1-ETO): valor pronóstico, enfermedad residual

Leucemia mieloide crónica:
t(9;22) BCR-ABL1: valor diagnóstico, enfermedad residual

Interpretación de resultados:

Los resultados se expresan en porcentaje del número de copias del gen de fusión versus el número de copias del gen control.

- Negativo: valores = 0,00%
- Positivos: valores > 0,00%

En el estudio de leucemias mieloide crónicas:
Se informa el valor de la respuesta molecular MR: log (100/ %IS)
Respuesta molecular mayor: valores < 0,10%
Respuesta molecular completa: valores = 0,00%
El porcentaje del número de copias del gen de fusión BCR-ABL versus el número de copias del gen control se convierte a escala internacional (IS)

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

Interferencias: Heparina

Referencias :

1. 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) resistence. Blood 2002 (99) 3472-3475.
2. 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.
3. 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.
4. 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.