

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

Actualizado en Mayo 2026 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 diagnóstica, 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

**Nota:** Las muestras se reciben de lunes a jueves hasta las 16:00 pm y los días viernes y víspera de festivos hasta las 15:00 pm, para estabilizar el material genético de la muestra.

**Nota:** Considerar el plazo de entrega de resultados a partir del día después que se recibe la muestra en el laboratorio de procesamiento.

**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** <sup>1,2</sup> :

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

<b>Condiciones de Envío al Laboratorio</b>	: *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
<b>Métodos Utilizado<sup>3,4</sup></b>	: Extracción de RNA, transcripción reversa, PCR cuantitativo. Las PCR cuantitativas se realizan en un termociclador AB StepOne, protocolos según referencias.
<b>Valores de Referencia</b>	: Negativo en sujetos sanos
<b>Valor de Alerta</b>	: No aplica.
<b>Parámetros de desempeño<sup>1-4</sup></b>	: Sensibilidad analítica: 1/10.000 a 1/100.000
<b>Información Clínica<sup>1,2</sup></b>	: 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, enfermedad 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) resistance. *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 81(8) 28-36.
3. Gabert J et al. Standardization and quality control studies of real time quantitative reverse transcriptase polymerase chain 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.



