

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

Actualizado en Julio 2024 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

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 10-20 ml

**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

**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**<sup>3,4</sup> : 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**<sup>1-4</sup> : Sensibilidad analítica: 1/10.000 a 1/100.000
- Información Clínica**<sup>1,2</sup> : 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(08) 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.

