

# BCR-ABL1 t (9; 22) ONE-STEP RT-PCR DETERMINAZIONE QUALITATIVA (p210, p190, p230)

## CATALOGO

REF: *ONC-010-25*  
Codice *CND: W01060208-T(9;22)*  
Codice *RDM: 2079229/R*  
Test: *25*  
Reazioni: *31 x 3*  
Produttore: *BioMol Laboratories s.r.l.*

## CONTENUTO DEL KIT

*Il kit è composto da reagenti per la retrotrascrizione ed amplificazione in Real-Time PCR*  
*\*non forniti nel kit i reagenti per la estrazione di RNA.*

## INFORMAZIONI SUL PRODOTTO

Dispositivo appartenente alla famiglia di dispositivi medici in vitro **REAL-TIME PCR QUALITATIVA-MUTAZIONI SOMATICHE**. Determinazione qualitativa della traslocazione t (9;22) BCR-ABL1 mediante tecnica RT-PCR (Reverse transcriptase-polymerase chain reaction) e successiva rilevazione in PCR-Real-time.  
Il dispositivo è stato sviluppato in accordo con **le linee guida Europe Against Cancer (EAC)** ed ottimizzato per strumentazione Real-Time PCR Biorad CFX96 Dx, Biorad Opus Dx, Agilent AriaDx, Hyris bCUBE e Hyris bCUBE3 con Hyris bAPP.

## BASI SCIENTIFICHE

Le neoplasie mieloproliferative (MPN) sono neoplasie ematologiche caratterizzate dalla proliferazione di uno o più linee mieloidi: granulocitica, eritroide, megacariocitica e/o mastocitaria. Secondo i criteri dell'Organizzazione Mondiale della Sanità 2016, la classificazione delle MPN comprende sette sottocategorie: leucemia mieloide cronica (LMC), leucemia neutrofila cronica, policitemia vera (PV), mielofibrosi primaria (PMF), trombocitemia essenziale (ET), leucemia eosinofila cronica - non altrimenti specificata e MPN, non classificabile (MPN-U).

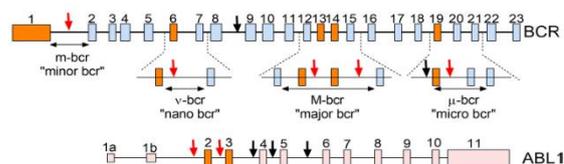
Il cromosoma Philadelphia (Ph) derivato dalla traslocazione tra i cromosomi 9 e 22 con successiva fusione BCR-ABL1, è presente in circa il 95% dei casi di leucemia mieloide cronica (LMC), nel 25-30% dei casi di leucemia linfoblastica acuta (ALL) degli adulti e nel 2-4% di ALL dei bambini.

- § Am J Hematol. 2024 Aug 2;doi: 10.1002/ajh.27443. Online ahead of print. Chronic myeloid leukemia: 2025 update on diagnosis, therapy, and monitoring
- § Genetic basis and molecular pathophysiology of classical myeloproliferative neoplasms. Blood. 2017 Feb 9; 129(6):667-679. Review.
- § The 2016 revision to the World Health Organization classification of myeloid neoplasms and acute leukemia. Blood. 2016 May 19; 127(20): 2391-405.
- § Leukemia. 2015 May;29(5):999-1003. doi: 10.1038/leu.2015.29. Laboratory recommendations for scoring deep molecular responses following treatment for chronic myeloid leukemia
- § Guidelines for the measurement of BCR-ABL1 transcripts in chronic myeloid leukaemia. Br J Haematol. 2011 Apr; 153(2):179-90.
- § J Clin Oncol. 2009 Dec 10;27(35):6041-51. doi: 10.1200/JCO.2009.25.0779. Epub 2009 Nov 2. Chronic myeloid leukemia: an update of concepts and management recommendations of European LeukemiaNet
- § Leukemia. 2009 Nov;23(11):1957-63. doi: 10.1038/leu.2009.168. Epub 2009 Aug 27. Harmonization of molecular monitoring of CML therapy in Europe
- § European LeukemiaNet (2009). Chronic myeloid leukemia: an update of concepts and management recommendations of European LeukemiaNet. Journal of Clinical Oncology, 27, 6041-6051.
- § Classification and diagnosis of myeloproliferative neoplasms: the 2008 World Health Organization criteria and point-of-care diagnostic algorithms. Leukemia. 2008 Jan; 22(1):14-22. Review.
- § Leukemia. 2003 Dec;17(12):2318-57. doi: 10.1038/sj.leu.2403135. 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.

## SIGNIFICATO CLINICO

Il riarrangiamento di BCR-ABL1 determina la generazione di proteine di fusione con attività costitutiva della tirosina chinasi. Sulla base dei punti di rottura specifici del riarrangiamento, si generano diverse isoforme della proteina di fusione BCR-ABL1, che correlano con diversi fenotipi leucemici. Sono state descritte tre regioni di breakpoint nel gene BCR: maggiore (M-BCR), minore (m-BCR) e micro ( $\mu$ -BCR). Più del 95% dei pazienti con LMC Ph+ presenta il riarrangiamento nella regione M-BCR (p210 BCR-ABL1), con i trascritti e13a2 ed e14a2 maggiormente rappresentati.

Il punto di interruzione nella regione m-BCR genera la proteina p190 BCR-ABL1 con il trascritto e1a2 maggiormente rappresentato. È possibile osservare, inoltre, una terza proteina BCR-ABL1, p230BCR-ABL1. Il dispositivo medico ONC-010 consente la determinazione qualitativa della traslocazione t (9; 22) BCR-ABL1 e dei trascritti M-bcr (e14a2, e13a2, e13a3 e 14a3), m-bcr (e1a3 e e1a2), and  $\mu$ -bcr (e18a2, e18a3, e19a2 e e19a3) mediante tecnica RT-PCR (Reverse transcriptase-polymerase chain reaction) e successiva rilevazione in PCR-Real-time.



# BCR-ABL1 t (9; 22) ONE-STEP RT-PCR DETERMINAZIONE QUALITATIVA (p210, p190, p230)

## CATALOGO

REF: *ONC-010-25*  
Codice *CND: W01060208*  
Codice *RDM: 2079229/R*  
Test: *25*  
Reazioni: *31 x 3*  
Produttore: *BioMol Laboratories s.r.l.*

## CONTENUTO DEL KIT

*Il kit è composto da reagenti per la retrotrascrizione ed amplificazione in Real-Time PCR*  
*\*non forniti nel kit i reagenti per la estrazione di RNA.*

PER USO DIAGNOSTICO IN VITRO



## CONTENUTO DEL KIT

DESCRIZIONE	ETICHETTA	VOLUME	CONSERVAZIONE
		<b>ONC-010-25</b>	
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix PCR p210 BCR-ABL1 4X	1 x 155 µl	- 20 °C
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix PCR p190 BCR-ABL1 4X	1 x 155 µl	- 20 °C
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix PCR p230 BCR-ABL1 4X	1 x 155 µl	- 20 °C
Mix buffer ed enzima RT e Taq polymerase	Mix RT-PCR 4X	1 x 465 µl	- 20 °C
H <sub>2</sub> O deionizzata	Deionized H <sub>2</sub> O	1 x 1 ml	- 20 °C
RNA ricombinante	<b>Positive Control</b> p190/p210/p230-abl	1 x 90 µl	- 20 °C
RNA ricombinante	<b>Negative Control</b>	1 x 90 µl	- 20 °C

## CARATTERISTICHE TECNICHE

COD. **ONC-010-25**

STABILITÀ	18 mesi
STATO DEI REAGENTI	Pronti all'uso
MATRICE BIOLOGICA	RNA totale estratto da globuli bianchi da sangue intero o da aspirato midollare.
CONTROLLI	RNA ricombinante per almeno 3 sedute analitiche (ONC-010-25); controllo positivo unico per p190/p210/p230 e abl; controllo negativo per abl.
TECNOLOGIA	RT-PCR ONE STEP in Real-time; oligonucleotidi e sonde specifiche per la traslocazione e per il gene abl; 2 canali di fluorescenza FAM/HEX
STRUMENTI PCR REAL TIME VALIDATI	Biorad CFX96 Dx, Biorad Opus Dx, Agilent AriaDx, Hyris bCUBE e Hyris bCUBE3 con Hyris bAPP.
TEMPO DI ESECUZIONE	100 min
PROFILO TERMICO	1 ciclo a 50 °C (25 min); 1 ciclo a 95 °C (2 min); 45 cicli 95 °C (5 sec) + 60 °C (45 sec).
SPECIFICITÀ ANALITICA	Assenza di appaiamenti aspecifici di oligonucleotidi e sonde; assenza di cross-reattività
LIMIT OF DETECTION (LOD)	≥ 10,8 copie; ≥ 0,0032%
LIMIT OF BLANK (LOB)	0% NCN
RIPRODUCIBILITÀ	99,9%
SPECIFICITÀ DIAGNOSTICA/SENSIBILITÀ DIAGNOSTICA	100%/98%