

# PML-RAR $\alpha$ t (15; 17) (q22; q21) ONE-STEP PCR

## Determinazione qualitativa (bcr1, bcr2, bcr3)

### CATALOGO

REF: *ONC-030-25*  
Codice *CND: W01060299*  
Codice *RDM: 2256789/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(15;17) PML-RAR $\alpha$  (bcr1, bcr2 e bcr3) mediante tecnica RT-PCR (Reverse transcriptase-polymerase chain reaction) e successiva rilevazione in PCR-Real-time. Kit ottimizzato per strumentazione Real-Time PCR Biorad CFX96 Dx, Biorad Opus Dx, Agilent AriaDx, Hyris bCUBE e Hyris bCUBE3 con Hyris bAPP.

### BASI SCIENTIFICHE

I trascritti PML-RAR $\alpha$  derivano dalla traslocazione t(15;17) (q22;q21) e sono associati alla maggior parte dei casi di APL (acute promyelocytic leukemia). I due geni fusi nella traslocazione t(15;17) sono il gene PML (Promyelocytic leukemia), situato sul cromosoma 15 ed il gene per il recettore  $\alpha$  dell'acido retinoico (RAR $\alpha$ ) situato sul cromosoma 17. La proteina chimerica PML-RAR $\alpha$  è un repressore trascrizionale. In assenza di ligando (l'acido retinoico, RA), si lega al DNA insieme ai co-repressori SMRT (silencing mediator per RAR e TR) e N-CoR (corepressore del recettore nucleare) rendendo la cromatina inaccessibile agli attivatori trascrizionali o ai vari macchinari per la trascrizione basale.

§ Oncol Lett. 2024 Jan 22;27(3):14. doi: 10.3892/ol.2024.14246. eCollection 2024 Mar. Acute promyelocytic leukemia with PML/RARA (bcr1, bcr2 and bcr3) transcripts in a pediatric patient

§ Transp Immunol. 2023 Dec;81:101919. doi: 10.1016/j.trim.2023.101919. Epub 2023 Aug 19. PML/RARA leukemia induced murine model for immunotherapy evaluation

§ 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.

§ Reiter A, Saubele S, Grimwade D, Wiesmels JL, Segal M, Lafage-Pochitaloff M et al. Genomic anatomy of the reciprocal translocation t(15;17) in acute promyelocytic leukemia. Gene Chromosome Cancer 2003; 36: 175-188.

§ Zelent A, Guidez F, Melnick A, Waxman S, Licht JD. Translocations of the RARalpha gene in acute promyelocytic leukemia. Oncogene 2001; 20: 7186-7203.

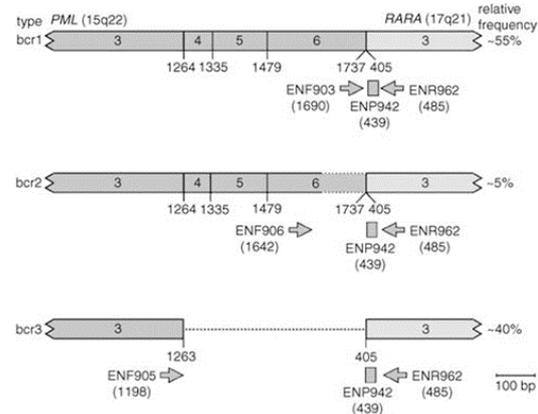
§ Grimwade D. The pathogenesis of acute promyelocytic leukaemia: evaluation of the role of molecular diagnosis and monitoring in the management of the disease. Br J Haematol 1999; 106: 591-613.

§ Longo L, Pandolfi PP, Biondi A, Rambaldi A, Mencarelli A, Lo Coco F et al. Rearrangements and aberrant expression of the retinoic acid receptor alpha gene in acute promyelocytic leukemias. J Exp Med 1990; 172: 1571-1575.

§ Lemons RS, Eilender D, Waldmann RA, Rebentisch M, Frej AK, Ledbetter DH et al. Cloning and characterization of the t(15;17) translocation breakpoint region in acute promyelocytic leukemia. Genes Chromosomes Cancer 1990; 2: 79-87.

### SIGNIFICATO CLINICO

I breakpoints RAR $\alpha$  si verificano sempre nell'introne 2 che è lungo 17 kb mentre per quanto riguarda il locus PML, nei breakpoints di traslocazione t(15;17) sono coinvolte tre regioni: l'introne 6 (bcr1; 55% dei casi), l'esone 6 (bcr2; 5% dei casi) e l'introne 3 (bcr3; 40% dei casi). Come risultato, quindi, esistono tre possibili isoforme PML-RAR $\alpha$ : l'isoforma lunga **L** (bcr1), l'isoforma variante **V** (bcr2) e l'isoforma breve **S** (bcr3).



# PML-RAR $\alpha$ t (15; 17) (q22; q21) ONE-STEP PCR

## Determinazione qualitativa (bcr1, bcr2, bcr3)

### CATALOGO

REF: *ONC-030-25*  
Codice *CND: W01060299*  
Codice *RDM: 2256789/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-030-25</b>	
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix PCR PML-RAR $\alpha$ bcr1 4X	1 x 155 $\mu$ l	- 20 °C
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix PCR PML-RAR $\alpha$ bcr2 4X	1 x 155 $\mu$ l	- 20 °C
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix PCR PML-RAR $\alpha$ bcr3 4X	1 x 155 $\mu$ l	- 20 °C
Mix buffer e Taq polymerase	Mix RT-PCR 4X	1 x 465 $\mu$ l	- 20 °C
H <sub>2</sub> O deionizzata	Deionized H <sub>2</sub> O	1 x 1 ml	- 20 °C
RNA ricombinante Controllo positivo	<b>Positive Control</b> bcr1 - bcr2- bcr3- abl	1 x 90 $\mu$ l	- 20 °C
RNA ricombinante Controllo negativo	<b>Negative Control</b>	1 x 90 $\mu$ l	- 20 °C

### CARATTERISTICHE TECNICHE

COD. **ONC-030-25**

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; controllo positivo unico per bcr1, bcr2, bcr3; controllo negativo per abl
TECNOLOGIA	RT-PCR ONE STEP in Real-time; oligonucleotidi e sonde specifiche; 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 a 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)	$\geq 0,025$ ng di RNA; $\geq 1\%$ .
LIMIT OF BLANK (LOB)	0% NCN
RIPRODUCIBILITÀ	99,9%
SPECIFICITÀ DIAGNOSTICA/SENSIBILITÀ DIAGNOSTICA	100%/98%