

BCR-ABL1 t(9;22) (mBCR e μBCR) Determinazione quantitativa p190/p230

CATALOGO

REF: *ONC-016-25*
Codice CND: *W01060208- t(9;22)*
Codice RDM: *1822476/R*
Test: *25*
Reazioni: *50 x 2*
Produttore: *BioMol Laboratories s.r.l.*

CONTENUTO DEL KIT

Il kit è composto da reagenti per la retrotrascrizione e per l'amplificazione in PCR.
**non forniti nel kit i reagenti per la estrazione di RNA totale*

INFORMAZIONI SUL PRODOTTO

Dispositivo appartenente alla famiglia di dispositivi medici in vitro **REAL-TIME PCR QUANTITATIVA-MUTAZIONI SOMATICHE**. Determinazione quantitativa dei trascritti t(9;22) BCR-ABL1 breakpoint **m-bcr (e1a3 e e1a2)** e **μ-bcr (e18a2, e18a3, e19a2 e e19a3)** mediante retrotrascrizione, amplificazione con oligonucleotidi e sonde specifiche e successiva rilevazione con qPCR-Real-time con utilizzo di curva standard plasmidica. Kit ottimizzato per strumentazione Real-Time PCR Biorad CFX96 Dx, Biorad Opus Dx e Agilent AriaDx.

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.

§ *Genetic basis and molecular pathophysiology of classical myeloproliferative neoplasms. Blood. 2017 Feb 9; 129(6):667-679. doi: 10.1182/blood-2016-10-695940. Epub 2016 Dec 27. Review.*

§ *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. Epub 2007 Sep 20. Review.*

§ *The 2016 revision to the World Health Organization classification of myeloid neoplasms and acute leukemia. Blood. 2016 May 19; 127(20): 2391-405. Epub 2016 Apr 11.*

§ *Guidelines for the measurement of BCR-ABL1 transcripts in chronic myeloid leukaemia. Br J Haematol. 2011 Apr; 153(2):179-90.*

§ *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.*

§ *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.*

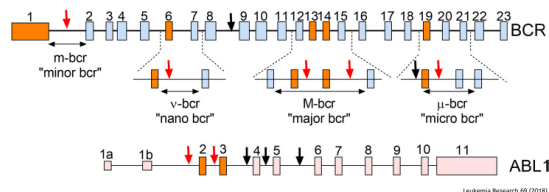
§ *European LeukemiaNet (2009). Chronic myeloid leukemia: an update of concepts and management recommendations of European LeukemiaNet. Journal of Clinical Oncology, 27, 6041-6051.*

§ *Leukemia. 2015 May; 29(5):999-1003. doi: 10.1038/leu.2015.29. Epub 2015 Feb 5. Laboratory recommendations for scoring deep molecular responses following treatment for chronic myeloid leukemia*

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 (μ-BCR). Più del 95% dei pazienti con LMC Ph+ presenta il riarrangiamento nella regione M-BCR (p210 BCR-ABL1), con i trascritti e13a2 (b2a2) ed e14a2 (b3a2) 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, p230 BCR-ABL1.



BCR-ABL1 t(9;22) (mBCR e μ BCR) Determinazione quantitativa p190/p230

CATALOGO

REF: *ONC-016-25*
Codice *CND: W01060208- T (9;22)*
Codice *RDM: 1822476/R*
Test: *25*
Reazioni: *50 x 2*
Produttore: *BioMol Laboratories s.r.l.*

CONTENUTO DEL KIT

Il kit è composto da reagenti per la retrotrascrizione e per l'amplificazione in PCR.
**non forniti nel kit i reagenti per la estrazione di RNA totale*

PER USO DIAGNOSTICO IN VITRO



CONTENUTO DEL KIT

DESCRIZIONE	ETICHETTA	ETICHETTA	VOLUME	CONSERVAZIONE
			ONC-016-25	
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix PCR p190 BCR-ABL1 4X		1 x 250 μ l	- 20 °C
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix PCR p230 BCR-ABL1 4X		1 x 250 μ l	- 20 °C
Mix buffer ed enzima RT/Taq polymerase	Mix RT-PCR 4X		1 x 500 μ l	- 20 °C
H ₂ O deionizzata	Deionized H ₂ O		1 x 1 ml	- 20 °C
DNA ricombinante	CAL 1 p190/abl - 1,08 x10 ⁵ copie	CAL 1 p230/abl - 1,08 x10 ⁵ copie	1 x 30 μ l	- 20 °C
DNA ricombinante	CAL 2 p190/abl -1,08 x10 ⁴ copie	CAL 2 p230/abl -1,08 x10 ⁴ copie	1 x 30 μ l	- 20 °C
DNA ricombinante	CAL 3 p190/abl -1,08 x10 ³ copie	CAL 3 p230/abl -1,08 x10 ³ copie	1 x 30 μ l	- 20 °C
DNA ricombinante	CAL 4 p190/abl - 1,08 x10 ² copie	CAL 4 p230/abl - 1,08 x10 ² copie	1 x 30 μ l	- 20 °C
DNA ricombinante	CAL 5 p190/abl - 10,8 copie	CAL 5 p230/abl - 10,8 copie	1 x 30 μ l	- 20 °C
RNA ricombinante	Positive Control p190/p230-abl		1 x 60 μ l	- 20 °C
RNA ricombinante	Negative control housekeeping		1 x 60 μ l	- 20 °C

CARATTERISTICHE TECNICHE

COD. ONC-016-25

STABILITÀ	18 mesi
STATO DEI REAGENTI	Pronti all'uso
MATRICE BIOLOGICA	RNA totale estratto da sangue intero, da tessuto, da cellule, da midollo osseo.
CONTROLLO POSITIVO E NEGATIVO	RNA ricombinante per almeno 3 sedute analitiche
CURVA STANDARD	DNA ricombinante p190 e p230, 5 punti a titolo noto con concentrazione da 10,8 a 1,08 ⁵ copie, curva standard plasmidica
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,
TEMPO DI ESECUZIONE	110 min
PROFILO TERMICO	1 ciclo a 25 °C (2 min); 1 ciclo a 50 °C (25 min); 1 ciclo a 95 °C (2 min); 50 cicli a 95 °C (5 sec) + 60 °C (45 sec). Lettura a 60°C
SPECIFICITÀ ANALITICA	Assenza di appaiamenti aspecifici di oligonucleotidi e sonde; assenza di cross-reattività
LIMIT OF DETECTION (LOD)	$\geq 10,8$ copie; $\geq 0,0032\%$
LIMIT OF BLANK (LOB)	0% NCN
RIPRODUCIBILITÀ	99,9%
SPECIFICITÀ DIAGNOSTICA/SENSIBILITÀ DIAGNOSTICA	100%/98%