

### BASI SCIENTIFICHE

Il cromosoma Philadelphia (Ph), descritto da tempo nelle cellule della leucemia mieloide cronica (CML), si ritrova anche in circa il 2-10% di leucemie linfoblastiche acute (ALL) della infanzia e nel 20-50% dell'adulto, con un'incidenza che aumenta progressivamente con l'età. Il cromosoma Philadelphia è un cromosoma 22 aberrante formatosi a seguito di una traslocazione 9:22. La traslocazione Ph produce sempre la congiunzione della sequenza 3' del protooncogene c-ABL sul cromosoma 9 alla sequenza 5' del gene BCR sul cromosoma 22.

### SIGNIFICATO CLINICO

La conseguenza di questa traslocazione è la formazione di un mRNA c-abl ibrido e di una proteina ibrida la cui sequenza aminoacidica corrisponde a una parte del gene bcr nel tratto N-terminale e a una parte del gene abl nel tratto C-terminale. Nella CML i trascritti di fusione codificano per una proteina BCR-ABL di 210 kDa, chiamata p210BCR/ABL. Circa il 40% di ALL con Ph<sup>+</sup> mostrano lo stesso riarrangiamento visto nella CML; i rimanenti 60% di ALL con Ph<sup>+</sup> mostrano una proteina di 190 Kda, chiamata p190 BCR/ABL.

### INFORMAZIONI E PRINCIPIO DI FUNZIONAMENTO

L'Analisi tramite Reverse Transcription-Polymerase Chain Reaction (RT-PCR) dei geni di fusione è basata sul disegno di primers ai lati opposti delle regioni di fusione in modo che il prodotto di PCR contenga la sequenza specifica di fusione.

### CARATTERISTICHE TECNICHE

- **Principio del metodo:** A) Estrazione RNA  
B) Retrotrascrizione  
C) Amplificazione  
D) Rivelazione su gel di agarosio
- **Applicabilità:** su RNA genomico estratto e purificato.
- **Numero di test:** 45.
- **Stabilità:** fino alla data di scadenza indicata sul prodotto.
- **Specificità Analitica:** Assenza di appaiamenti aspecifici di oligonucleotidi; Assenza di cross-reattività.
- Sensibilità Analitica:**  
**LOD:** ≥ 0,025 ng di RNA  
**LOB:** 0% NCN.
- **Riproducibilità:** 99,9%.
- **Specificità e Sensibilità Diagnostica** 100%/98%



UNI EN ISO 9001  
UNI CEI EN ISO 13485

Il kit IVD è marcato CE.  
Conforme alla direttiva 98/79.