



UNIVERSIDAD NACIONAL DE ROSARIO
FACULTAD DE CIENCIAS BIOQUÍMICAS Y FARMACÉUTICAS
Suipacha 531 - S2002LRK Rosario - Argentina
Teléfono Fax: 54 (0341) 480-4592/3



ESTUDIOS MOLECULARES ESPECIALIZADOS

EN ONCOHEMETOLOGÍA

Basándonos en el *European BIOMED-1 Concerted Action* (Leukemia 1999, 13: 1901-1928) en el que participaron 40 laboratorios diferentes de 8 países europeos elaborando un protocolo de Standardización Internacional para el diagnóstico y evaluación de enfermedad residual mínima en pacientes con Leucemia Aguda, ofrecemos las siguientes determinaciones:

En Leucemia Linfoblástica Aguda (en RNA)

- t(9;22)(q34;q11) **BCR/ABL p190** (5 % de niños y 20 – 50 % de adultos con LLA)
- t(9;22)(q34;q11) **BCR/ABL p210** (2-10 % de niños y 30 % de adultos con LLA)
- t(4;11)(q21;q23) **MLL1/AF4** (50 –70 % de infantes, 5 % de niños y adultos con LLA)
- t(12;21)(p13;q22) **TEL/AML1** (25 % de niños y menor al 2 % en adultos)
- t(1;19)(q23;p13) **E2A/PBX1** (5 % de niños y 3 % de adultos con LLA)
- del(1)(p32;p32) **SIL-TAL1** (5 – 10 % de LLA-T)

En Leucemia no Linfoblástica Aguda (en RNA)

- t(8;21)(q22;q22) **AML1/ETO** (12 % de LnoLA de novo, 20-40 % de M₂)
- inv(16)(p13;q22) **CBFB/MYH11** (10% de LnoLA, 70 % M4Eo)
- t(9;22)(q34;q11) **BCR/ABL p210** (1-2 % de LnoLA)
- t(9;22)(q34;q11) **BCR/ABL p190** (1 % de LnoLA)
- gen **FLT3, ITD** (internal tandem duplications) y mutaciones **D835**
- gen **NPM** (mutaciones en el exon 12)

En Leucemia Aguda Promielocítica (M3) (en RNA)

- t(15;17)(q22;q21) **PML/RAR α** (96 % de M3)
- **Inmunofluorescencia**: determinación de la proteína de fusión PML-RAR α en extendido de sangre periférica (si tiene expresión) o médula ósea al diagnóstico. No sirve para Enfermedad Residual Mínima.

En Leucemia Mieloide Crónica (en RNA)

- t(9;22)(q34;q11) **BCR/ABL p210** (95 % de adultos con LMC)
- t(9;22)(q34;q11) **BCR/ABL p190** (2 % de adultos con LMC)

En Leucemia Neutrofílica Crónica (en RNA)

- t(9;22)(q34;q11) **BCR/ABL p230**



UNIVERSIDAD NACIONAL DE ROSARIO
FACULTAD DE CIENCIAS BIOQUÍMICAS Y FARMACÉUTICAS
Suipacha 531 - S2002LRK Rosario - Argentina
Teléfono Fax: 54 (0341) 480-4592/3



En Síndromes Mieloproliferativos Ph negativos (en DNA)

-Jak2 V617F

-MPL W515L; MPL W515K

En Linfoma del manto (en DNA)

-t(11;14) Bcl1-Jh

En Linfoma folicular (en DNA)

-t(14;18) Bcl2-Jh

EN HEMOSTASIA (en DNA)

Determinación por RFLP de:

Factor V Leiden; variante termolábil de la MTHFR, Protrombina 20210 y PAI1.

EN HEMOCROMATOSIS HEREDITARIA (en DNA)

Determinación por PCR seguida de corte con enzimas de restricción:

Mutaciones: C282Y, H63D y S65C.

EN ANEMIAS (en DNA)

En α -talasemia:

-Determinación por GAP- PCR de las mutaciones $\alpha^{3,7}$, α^{Nco} , α^{Hph} , α^{MED} , $\alpha^{20.5}$, $\alpha^{4,2}$, α^{SEA}

-Triplicación $\alpha^{3,7}$.

En β -talasemia:

-Determinación por PCR ARMS para β^{o39} ; β^{+1-110} ; β^{o1-1} ; β^{+1-6} ; β^{o2-1} ; β^{+2-745} .

-Determinación de $\delta\beta$ talasemia.

En hemoglobinopatías:

-Determinación de Hemoglobina S

-Determinación de Hemoglobina E

Secuenciación genes Beta y Alfa

-CONDICIONES DE ENVÍO:

-Muestras: 2-4 ml de médula ósea u 8-10 ml de sangre periférica (según corresponda) con **EDTA** como anticoagulante.

-Envío: las muestras deben enviarse de lunes a viernes a temperatura ambiente a la mayor brevedad posible (si se trata de RNA; si se trata de DNA no hay urgencia con el envío) a:

Dra. Margarita Bragós

Cátedra de Hematología

Facultad de Ciencias Bioquímicas y Farmacéuticas- UNR

Suipacha 531

S2002LRK Rosario- Santa Fe Te: 0341-4804592/3 int 247



UNIVERSIDAD NACIONAL DE ROSARIO
FACULTAD DE CIENCIAS BIOQUIMICAS Y FARMACEUTICAS
Suipacha 531 - S2002LRK Rosario - Argentina
Teléfono Fax: 54 (0341) 480-4592/3



-ENTREGA DE RESULTADOS: en general a la semana ó 10 días de recibida la muestra
(se evalúa la urgencia de la determinación).

-PAGO:

Se puede hacer mediante transferencia bancaria o cheque a nombre de:
Asociación Cooperadora Facultad Ciencias Bioquímicas
CUIT: 30-64926809-2
Cuenta Corriente 30/920/8
CBU 0650030601000000092082
Bco. Municipal de Rosario – Sucursal Mariano Moreno

Dra. IRMA M. BRAGÓS
ibragos@fbioyf.unr.edu.ar
imbragos@yahoo.com.ar