

## BCR/ABL 정량 검사 안내

만성골수구성백혈병(CML)과 급성림프구성백혈병(ALL)에서 특이적으로 발현되는 BCR/ABL 융합 유전자는 치료후 분자생물학적 반응을 예측할 수 있는 좋은 모델로써 그 양을 지속적으로 관찰, 확인하는 것이 중요합니다.

American Society of Hematology(ASH)에서는 CML에서 약물치료를 모니터링하기 위한 4가지 필수검사로 말초혈액 세포수 측정과 세포유전학적인 검사, BCR/ABL 정량검사, ABL domain 돌연변이 검사(글리백 내성 유전자 돌연변이 검사)를 제시하였습니다. BCR-ABL/ABL ratio가 치료후 1000배 이하로 감소시 예후가 좋은 것으로 보고됩니다. 또한 BCR/ABL 정량검사는 치료후 추적관찰시 재발을 예측하는데도 우수합니다.

### ■ 검사의 적용

- 만성골수구성백혈병(CML)의 진단시
- 약제 치료후 추적관찰(3개월마다)

**Definition of "suboptimal" response. These criteria are based on imatinib monotherapy, 400mg daily for 6-12 months**

#### ■ Broadly applicable

1. Failure to achieve a complete hematologic response after 3 months
2. Failure to achieve any significant cytogenetic response after 6 months
3. Failure to achieve a major cytogenetic response after 1 year

#### ■ Applicable with access to reliable specialized facilities

1. Failure to achieve a 3-log reduction in BCR-ABL/ABL ratios compared to pre-treatment levels
2. Detection of ABL kinase domain mutations, particularly those in the P loop. Mutation analysis triggered by 2-fold rise in BCR-ABL/ABL ratio by RQ-PCR

\* : ASH Education Program Book : CML and Myeloproliferative disease.

ASH\*에서는 Suboptimal response를 진단하기 위해서 3개월마다 BCR/ABL 정량검사의 추이를 관찰할 것과 정량값이 2배 이상 증가시 ABL 유전자의 돌연변이 검사를 시행할 것을 추천하고 있습니다.

### ■ 검사의 원리 및 방법 : Real time Quantitative PCR (RQ-PCR)

BCR-ABL과 ABL plasmid DNA standard로부터 standard curve에 대비하여 환자 검체의 BCR/ABL 양과 ABL 양을 각각 확인하고 BCR/ABL의 양을 ABL의 양으로 나누어 normalized BCR-ABL값을 구합니다. b2a2, b3a2, e1a2 융합 유전자를 모두 측정할 수 있습니다.

# BCR/ABL 정량 검사 안내

## ■ 검체의 종류 및 양

EDTA WB 3.0 or BM 3.0 mL

## ■ 검사일(소요일) 및 결과보고방법

화요일(3일소요일), 별지결과

## ■ 검사의 예민도 및 결과보고 단위

예민도 : 10 copy number BCR-ABL standard DNA

결과보고단위 : 정량보고/BCR-ABL/ABL ratio.

## ■ 검사의 한계점

1회의 검사결과만으로 환자의 상태를 파악하기는 힘들며 검사의 지속적인 추적관찰을 통하여 치료약제에 대한 반응을 모니터링할 수 있습니다.

본 검사는 b2a2, b3a2, e1a2를 함께 측정하므로 각각의 구분은 불가능하므로, 이러한 type을 알고자 하신다면 처음 검사시에는 BCR-ABL 정성 검사를 함께 의뢰하시기 바랍니다.

## ■ 관련검사

BCR/ABL 정성 검사, 글리백 내성 유전자 돌연변이 검사.

## ■ 참고문헌

1. American Society of Hematology, Education Program Book. chronic myeloproliferative leukemia and Myeloproliferative disease.146-162.
2. Frequency of major molecular responses to imatinib or interferon alpha plus cytarabin in newly diagnosed chronic myeloid leukemia. N Eng J Med. 2003 ; 348 : 994-1004.
3. Real time quantitative PCR analysis can be used as a primary screen to identify imatinib-treated patients with CML who have BCR-ABL kinase domain mutations Blood June 15,2004
4. Real-time quantitation of bcr-abl transcripts in haematological malignancies. Eur J Haematol. 2000 Oct ; 65(4) : 258-66.
5. Quantitation of minimal residual disease in Philadelphia chromosome positive chronic myeloid leukemia patients using real-time quantitative RT-PCR. Br J Haematol. 1998 Aug ; 102(3) : 768-74.



**Green Cross Reference Lab.**  
의료법인 녹십자 SINCE1982

주사무소 : 서울특별시 서초구 양재동 275-7 한국빌딩 한미은행 4층  
분사무소 : 경기도 용인시 기흥구 보정동 314  
고객지원부 : TEL : (031) 260-9250, 9261 FAX : (02) 578-0141  
http : //www.gcrl.co.kr