

MUTACIÓN V617F DEL JAK2 EN SINDROMES MIELOPROLIFERATIVOS PHILADELPHIA NEGATIVOS (SMP PHI-): ANÁLISIS DE PREVALENCIA Y POSIBLES IMPLICACIONES CLÍNICAS

R. Mata^a, A. García Raso^a, M. Díaz Morfa^b, D. Subirá^a, V. Moreno^c, S. Castañón^a, C. Soto^a, A. Román^a, E. Prieto^a, J.L. López Lorenzo^a y P. Llamas^a

^aHematología Fundación Jiménez Díaz.Madrid.^bHematología Hospital de Guadalajara. ^cBeca Fundación Conchita Rábago.

Introducción: Recientemente se ha descrito una nueva mutación adquirida en una tirosin-kinasa, JAK2, en SMP Phi-. Algunos autores encuentran un mayor riesgo de trombosis en pacientes JAK2+, y niveles de Hb y Hematocrito (Hto) más altos.

Objetivos: Determinar la prevalencia de la mutación V617F del JAK2 en pacientes con SMP Phi-, su posible asociación con trombosis, mielofibrosis, leucemia y otros parámetros analíticos.

Pacientes y métodos: Se estudiaron 60 pacientes (42M, 18H): 15PV, 39TE, 4MI, 2SMD con trombocitosis, con edad media de 65,7 años (22-93). 16 recibían tto con hidroxiurea (HU) y 5 con sangrías. Se determinó la mutación mediante PCR-alelo específica en ADN extraído de granulocitos. Se recogió cifras de leucocitos, Hb, Hto y plaquetas, incidencia de trombosis y complicaciones clínicas (mielofibrosis y leucemia). Por citometría de flujo se estudió la adhesión plaquetaria a monocitos y neutrófilos en un grupo de pacientes.

Resultados: Se detectó la mutación en 100% de PV, 63% de TE, 75% de MI y los 2 SMD. De los 11 pacientes con trombosis (7 venosas y 4 arteriales), 10 tenían la mutación. 2 PV desarrollaron mielofibrosis (JAK2+). Ninguno leucemia. Los portadores precisaron de tto con mayor frecuencia que el resto (sangrías: 5 vs 0; HU: 13 vs 3). La cifra de leucocitos fue mayor en los JAK2 + (11587/#ml vs 7637, p=0,02), también las de Hb, Hto, y la edad media de los pacientes (p=ns). La de plaquetas fue inferior (566.541/#ml vs 739.778 p=0,05). En los casos estudiados, la adhesión plaquetaria a monocitos y neutrófilos fue superior al 60%.

Conclusiones: La determinación de la mutación del JAK2 es útil para el diagnóstico de los SMP Phi- pudiendo asociarse a una mayor incidencia de trombosis.