

P-211

## ESTUDIO DE LA MUTACIÓN V617F DEL GEN JAK2 EN PACIENTES CON TROMBOSIS

A.F. Remacha, C. Estivill, M.P. Sarda, J. Mateo, J.C. Souto, C. Canals, J. Nomdedéu y J. Fontcuberta

*Departamento de Hematología, Hospital de Sant Pau, Barcelona.*

La policitemia vera (PV) y la trombocitemia esencial (TE) son síndromes mieloproliferativos crónicos (SMP) caracterizados por una hemopoyesis hiperplásica. Dentro de sus manifestaciones las complicaciones tromboembólicas ocupan un lugar muy destacado. En este sentido, una mutación única en la tirosina kinasa citoplasmática JAK2, la Val617Phe, se ha detectado en la mayoría de los pacientes con PV y en la mitad de los casos con TE. Por otra parte, muchos pacientes padecen trombosis sin una causa aparente subyacente. Sin embargo, el diagnóstico de un SMP no es infrecuente en casos con enfermedad tromboembólica, especialmente cuando se trata de trombosis con localizaciones especiales, como en el caso del síndrome de Budd-Chiari. En estos casos, para poner de manifiesto el SMP se suele usar la formación espontánea de colonias eritroides o estudios de inactivación del cromosoma X. En el presente trabajo se ha valorado la presencia de la mutación V617F del JAK2 en pacientes con trombofilia idiopática.

**Material y métodos:** Se estudió una cohorte de 309 casos con trombosis idiopática que fueron reclutados desde Noviembre de 1997. Las muestras de ADN se analizaron mediante una PCR alelo-específica. Como controles se usaron 25 casos con PV.

**Resultados.** 24 de los 25 casos con PV presentaron esta mutación del JAK2 (96%). Entre los pacientes con trombosis sólo 1 de los 309 la presentó. Se trataba de un hombre de 69 años con 3 episodios de trombosis venosa y dos de tromboflebitis superficial. Este paciente se controla en nuestro departamento desde 1997 y su Hb oscila entre 160 y 168 g/l. Los leucocitos y las plaquetas siempre han estado dentro de los valores de referencia.

**Conclusión:** La presencia de la mutación V617F del gen JAK2 es muy rara entre los pacientes con trombofilia idiopática y debe reservarse para aquellos casos en que la localización de la trombosis o los valores de Hb o plaquetas sugieran la presencia de un SMP.