

EVALUACIÓN DE LA EXPRESIÓN DE LA MUTACIÓN V617F DE JAK2 EN SÍNDROMES MIELOPROLIFERATIVOS CRÓNICOS

Hernández Poveda G^a, Marín Sánchez A^b, Esteso Perona M^a, Rubio Batllés M^b, Navarro Casado L^a, Gómez García JC^b.

^a Servicio Análisis Clínicos. ^b Servicio Hematología y Hemoterapia. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete.

Introducción: Los síndromes mieloproliferativos (SMP) (Leucemia Mieloide Crónica - LMC, Policitemia Vera - PV, Trombocitemia Esencial - TE y Mielofibrosis Idiopática - MI) son alteraciones neoplásicas caracterizadas por una excesiva proliferación de las series granulomonocítica, eritroide y/o megacariocítica. La mutación V617F del gen JAK2 se encuentra en casi todos los casos de PV, en la mitad de TE y la cuarta parte de MI, por lo que ha sido propuesta recientemente por la OMS como criterio diagnóstico para las citadas enfermedades.

Objetivo: Analizar la expresión de la mutación V617F del gen JAK2 en 69 pacientes en seguimiento por nuestro Servicio de Hematología por sospecha de SMP.

Material y métodos: Estudio retrospectivo de los resultados de la mutación V617F del gen JAK2 en 69 pacientes (62% varones y 38% mujeres; edad media 59 ± 17) con los siguientes diagnósticos: 12 casos con PV, 20 con TE, 18 con Poliglobulia (PG), 8 con Trombocitosis (T), 5 con LMC, 1 con Gammopatía monoclonal de significado incierto (GMSI), 1 con Mieloma múltiple (MM) y 1 con Macroglobulinemia de Waldenström (MGW). La determinación fue realizada por PCR + RFLP. Análisis estadístico: SPSS.13.

Resultados: Presencia de mutación en 26 pacientes (37%) y ausencia en 44 (63%). No se han detectado diferencias estadísticamente significativas en el resultado de la mutación en función de sexo (Test de Fisher, sig=0,519 > 0,05) o edad (Prueba T de Student, sig=0,446 > 0,05). Por diagnósticos, encontramos la mutación en el 75% de los casos de PV, 55% de TE, 22% de T y 11% de PG. No encontramos la mutación en ninguno de los casos de LMC, GMSI, MM o MGW. El cariotipo en médula ósea se realizó en 36 de los pacientes, sólo cuatro presentaron alteraciones cromosómicas: dos con cromosoma Philadelphia + t(9;22)(q34;q11,2) en LMC, una add (18) (p11.3) en PV y un cariotipo complejo con varios clones en LAM.

Conclusiones: La mutación V617F en JAK2 se relaciona con PV y TE y puede ser útil para el diagnóstico diferencial con otras patologías. No hemos detectado diferencias estadísticamente significativas en el resultado de JAK2 en función del sexo o edad.