

## PAPEL DE LA TROMBOFILIA, MUTACIÓN JAK2V617F Y CIFRA DE LEUCOCITOS, EN EL DESARROLLO DE TROMBOSIS EN LA TROMBOCITEMIA ESENCIAL

C. Burgaleta, P. Massó, D. de Miguel, H. Bañas, T. Pascual, J.J Gil, J. G<sup>a</sup> Suarez, Y. Martin, B. Paramio, B. Bellosillo,

*Servicio de Hematología y Hemoterapia. Hospital Universitario Príncipe de Asturias. Alcalá de Henares, Madrid.*

**Introducción:** La enfermedad tromboembólica (ETE) es la principal causa de morbilidad y mortalidad en la trombocitemia esencial (TE). La patogénesis de la trombosis continua siendo motivo de investigación, tanto en relación con las alteraciones asociadas a hipercoagulabilidad, cifra de leucocitos y presencia de la mutación Jak2.

**Objetivo:** Analizar la evolución de los pacientes con TE diagnosticados en nuestro centro y estudiar la incidencia de ETE en relación con la presencia de trombofilia, cifra de leucocitos y presencia de mutación Jak2V617F

**Material y método:** Hemos estudiado 58 pacientes diagnosticados de TE, 25 varones y 33 mujeres, de edades comprendidas entre los 20 y 86 años (media 59+/-15), con un seguimiento medio de 6 a 253 meses (media 89+/-54). A todos los pacientes se les realizó estudio de trombofilia. Se determinó mediante PCR en sangre periférica, la mutación Jak2 y se investigó sobre la relación de dicha mutación con la edad, niveles de hemoglobina, leucocitos y plaquetas al diagnóstico, así como la presentación de trombosis. El análisis estadístico se realizó mediante SPSS

**Resultados:** 18 pacientes (31%) desarrollaron ETE, 7 (12%) antes del diagnóstico y 11 (19%) durante la evolución de la enfermedad (entre 16 y 108 meses después del diagnóstico; media 55 meses). El 59% de los eventos trombóticos ocurrieron en pacientes mayores de 60 años, la media de edad en el momento de la trombosis fue de 61 años. Un 5% fallecen por ETE. 50% de los pacientes con ETE mostraron niveles elevados de FvWAg, los resultados en ambos grupos fueron: media+/- DE: 159+/-51 y 128 +/-48 respectivamente. El FV Leiden, PT G20210A, MTHFR, proteína C, S, AT III, RPCA y la presencia de anticuerpos antifosfolípido, no resultaron ser factor de riesgo independiente. Aunque el 83% de las trombosis ocurrieron en pacientes con una o más alteraciones en el estudio de trombofilia.

La mutación Jak2V617F se detectó en el 56% de las TE. Los pacientes con dicha mutación presentaron hematocrito más alto (44+/-5 vs 40+/-3 p=0.04), niveles más elevados de leucocitos (8951 vs 7304  $10^3/\mu\text{l}$ , p=0.05) y mayor número de plaquetas (908000 vs 685000, p=0.01). El grupo de pacientes que presentó ETE tenía recuentos de leucocitos más elevados que los que no la habían presentado (9280 vs 8000  $10^3/\mu\text{l}$ ). No se observa relación entre la presencia de la mutación Jak2 y la incidencia de trombosis en nuestra serie.

**Conclusión:** La incidencia de ETE es superior en pacientes con alteraciones de la coagulación, aunque ninguna de dichas alteraciones se muestra como valor predictivo independiente. Los resultados de nuestra serie confirman la presencia de la mutación Jak2 en más del 50% de los pacientes con TE y confirman la relación de esta mutación con cifras más elevadas de leucocitos y hematocrito. La presencia de leucocitosis en relación con la mutación Jak2 y el desarrollo de ETE requieren ser analizadas en profundidad en estudios prospectivos.