

FRECUENCIA DE LA MUTACIÓN V617F EN EL GEN JAK2 EN SÍNDROMES MIELOPROLIFERATIVOS CRÓNICOS Y PROLIFERACIONES REACTIVAS

Montoriol C^a, Zarco MA^b, Morer I^a, Fernandez E^a, Lao JI^a, Poyatos D^a, Solé F^c.

^aDepartamento de Genética Molecular Laboratorio Dr. Echevarne. ^bDepartamento de Hematología Laboratorio Dr. Echevarne. ^cLaboratorio de Citogenética y Biología Molecular Hospital del Mar.

Introducción: El gen JAK2 codifica para una proteína de actividad tirosina quinasa involucrada en las vías de transducción de señales y crecimiento celular. La mutación V617F en el dominio pseudokinasa del JAK2 está implicada en la génesis de Síndromes Mieloproliferativos Crónicos (SMPC) Ph - (Policitemia Vera PV, Trombocitemia Esencial TE y Mielofibrosis Idiopática MI).

Objetivo: Estudio de la frecuencia de la mutación V617F del gen JAK2 en SMPC y proliferaciones reactivas realizado en un único centro.

Pacientes y métodos: En el periodo comprendido entre marzo de 2006 hasta mayo de 2007 se ha realizado el análisis de la mutación V617F a 138 pacientes, 71 (51%) hombres y 67 (49%) mujeres en un rango de edad de 1 a 97 años. Del total de pacientes, 104 llegaron al laboratorio con sospecha de SMPC y 34 llegaron como proliferaciones reactivas. No llegó ninguna muestra con sospecha de MI. El análisis de la mutación V617F se ha realizado en muestras de sangre periférica y/o médula ósea mediante Reacción en cadena de la Polimerasa Alelo Específico ASO-PCR para el alelo mutado (Baxter et al. Lancet, 365, 2005) y PCR-RFLP para el alelo no mutado.

Resultados: Se detectó la mutación en 59 pacientes: 24 con TE, 15 con PV y 20 con SMPC sin clasificar. La mutación no se detectó en 79 de los pacientes estudiados: 5 con TE, 3 con Leucemia Mieloide Crónica, 37 con SMPC sin clasificar y 34 proliferaciones reactivas. Presentaron la mutación el 100% de las PV y el 82.8% de las TE, mientras que el 100% de las proliferaciones reactivas no presentaron la mutación en el gen JAK2. En la muestra de una paciente con sospecha de trombocitosis reactiva por esplenectomía se observó el alelo mutado, confirmándose posteriormente el diagnóstico de TE.

Conclusiones: a) La frecuencia de la mutación V617F en los SMPC en los resultados obtenidos en nuestro estudio coincide con la publicada en la literatura de igual forma se ha demostrado que en las formas proliferativas reactivas no aparece la mutación en ningún caso. b) En un número considerable de pacientes (35%) pertenecientes a SMPC sin clasificar, se observó el alelo mutado al igual que en una muestra con sospecha de trombocitosis reactiva, lo que demuestra que el hallazgo de la mutación por técnicas de biología molecular puede contribuir a un mejor diagnóstico y clasificación de los SMPC.