

ESTUDIO DE LA MUTACIÓN JAK2V617F EN PACIENTES CON SÍNDROME DE BUDD-CHIARI

Such E^a, Senent L^a, Cervera J^a, Valencia A^a, García-Casado Z^a, Moscardó F^a, de Tomás E^a, Aguilera V^a y Sanz MA^a.

Servicio de Hematología y Hemoterapia. Hospital Universitario La Fe. Valencia.

Introducción: El Síndrome de Budd-Chiari (SBC) es una complicación grave de los síndromes mieloproliferativos crónicos (SMPC) Ph' negativos. Recientemente se ha descrito que la mutación JAK2V617F está presente en el 59% de los pacientes con SBC y que puede detectar SMPC ocultos (Smalberg *et al*, 2006).

Material y métodos: Hemos analizado la mutación de JAK2V617F en cinco pacientes diagnosticados de SBC en el Hospital Universitario La Fe durante el año 2006. Las principales características clínicas y analíticas al diagnóstico se muestran en la tabla. El DNA genómico fue aislado a partir de 200µL de sangre periférica no manipulada utilizando el sistema QuiampDNA mini kit[®] (Quiagen). El análisis de la mutación JAK 2V617F se realizó mediante ARMS (amplification refractory mutation system)(Jones *et al*, 2005). El método incluye dos parejas de cebadores que amplifican el alelo normal y el mutado (V617F) en una reacción de PCR simple.

Resultados: Los cinco pacientes estudiados mostraron la mutación de JAK2V617F en su forma heterocigota. Todos fueron pacientes jóvenes (edad < 45 años), con un claro predominio de mujeres frente a hombres (4:1). El episodio trombótico se produjo a nivel de las venas suprahepáticas y en ningún caso existía patología previa conocida. El estudio clínico y morfológico reveló criterios de policitemia vera en tres pacientes. Los pacientes restantes no cumplían criterios de ningún tipo de SMPC aunque presentaban alteraciones hematológicas como trombocitosis moderada. El estudio de trombofilia reveló la presencia de un déficit de proteína C en un caso, mutación del factor V Leiden en otro y una combinación de los dos en un tercer paciente. De los cinco pacientes, uno falleció y el resto están vivos y en tratamiento con anticoagulación oral.

CASO	Edad	Hb (g/dl)	Leucos 10 ⁹ /L	Pla ^q 10 ⁹ /L	Trombofilia	GOT/GPT	BCR/ABL	JAK2
1	29	18	11,2	550	F V Leiden Déf. Prot. C	2395/1337	NEG	POS
2	33	17.5	8,3	797	Normal	61/105	NEG	POS
3	44	15.6	28,3	482	--	30/23	NEG	POS
4	36	13	6,1	279	FV Leiden	68/28	NEG	POS
5	25	17	16,9	464	Déf. Prot. C	477/620	NEG	POS

Conclusiones: La presencia de la mutación JAK2V617F en su forma heterocigota es un evento frecuente en el SBC. El estudio de estos pacientes revela que generalmente subyace un SMPC Ph' negativo no diagnosticado o en su defecto alteraciones hematológicas no clasificables. Nuestro estudio sugiere que la mutación de JAK2V617 debe ser estudiada en todos los pacientes con SBC.

Este trabajo ha sido parcialmente financiado por las becas: FIS05/1224 y RTICC RD06/0020/0031