

DETECCIÓN DE LA MUTACIÓN V617F EN EL GEN JAK2 POR PCR EN TIEMPO REAL EN GRANULOCITOS Y EN PLAQUETAS DE PACIENTES CON TROMBOCITEMIA ESENCIAL

B. Bellosillo¹, E. Gimeno², R. Longarón¹, L. Florensa¹, A. Salar², B. Espinet¹, F. Solé¹, S. Serrano¹ y C. Besses²

¹Servicio de Patología (Laboratorios de Citología Hematológica, Citogenética y Biología Molecular), ²Servicio de Hematología Clínica. Hospital del Mar, IMAS, Barcelona.

Introducción: La presencia de la mutación V617F de la tirosina-cinasa JAK2 se ha detectado por secuenciación directa y PCR alelo-específica en el 23%-57% de pacientes con trombocitemia esencial [TE]. Se desconoce si la mutación detectada en los granulocitos se halla presente por igual en las plaquetas de estos pacientes.

Objetivo: Comparar la detección de la mutación V617F en el gen JAK2 en granulocitos y en plaquetas de pacientes con TE, mediante RT-PCR alelo-específica en tiempo real.

Material y métodos: Se estudiaron 35 pacientes con TE diagnosticados según los criterios de la OMS. En el momento de la determinación del estado mutacional de JAK2, 15 pacientes no recibían ningún tratamiento, 8 recibían antiagregantes, 8 hidroxiurea ± AAS y 4 anagrelide ± AAS. El estudio de la mutación de JAK2 se realizó en ARN de plaquetas y en ARN de granulocitos, mediante PCR aleloespecífica en tiempo real con sondas TaqMan específicas para la forma mutada y para la forma no mutada.

Resultados: La mutación V617F JAK2 se detectó en 12 de los 35 pacientes tanto en granulocitos como en plaquetas, y fue negativa en ambas poblaciones en los 23 pacientes restantes. De los 12 pacientes en que se detectó la mutación mediante PCR aleloespecífica en tiempo real, el estudio previo de la mutación por secuenciación y PCR aleloespecífica convencional únicamente había sido positivo en 4 casos. La detección de la mutación en los 12 casos positivos correspondía a un $23,8 \pm 8,2\%$ de la población al analizar plaquetas y a un $18,11 \pm 7,9\%$ al analizar granulocitos. Esta diferencia no alcanzó significación estadística ($p = 0,098$).

Conclusiones: El estudio de la mutación JAK2 por PCR aleloespecífica en tiempo real permite identificar un valorable porcentaje de pacientes en los que la detección de la mutación por PCR aleloespecífica convencional es negativa. La utilización de granulocitos o plaquetas no aumentó el porcentaje de detección de casos. El porcentaje de población clonal detectado utilizando plaquetas fue superior al detectado al emplear granulocitos, aunque sin alcanzar significación estadística.