

ESTUDIO DEL ESTADO MUTACIONAL DE JAK2-VAL617F EN PACIENTES CON DIAGNÓSTICO O SOSPECHA DIAGNÓSTICA DE SÍNDROME MIELOPROLIFERATIVO CRÓNICO. EXPERIENCIA EN UN SOLO CENTRO

E. Rámila¹, L. Muñoz², G. Perea², A. Soler¹, J. Nomdedeu³ y I. Roig¹

¹Unidad de Hematología Hospital Parc Taulí (Sabadell), ²Servicio de Laboratorio UDIAT (Corporación Sanitaria Parc Taulí, Sabadell), ³Servicio de Hematología Hospital Sant Pau (Barcelona).

Introducción: Los Síndromes mieloproliferativos crónicos (SMPC) son un tipo heterogéneo de hemopatías. Recientemente, la mutación adquirida V617F en el gen JAK2 ha sido hallada en pacientes con SMPC y ha sido implicada en la patogenia de estas enfermedades.

Objetivos: Revisar las características clínicas de un grupo de pacientes en un único centro a los que se les ha realizado la determinación mutacional V617F del gen JAK2 por diagnóstico de SMPC o bien por sospecha de SMPC.

Pacientes y métodos: Revisión retrospectiva de las características clínicas, diagnóstico y los eventos trombóticos de una población de 48 pacientes en los que, con diagnóstico previo o bien sospecha de SMPC, se determinó la mutación V617F en el gen JAK2.

Resultados: Se realizaron un total de 48 determinaciones de JAK2-V617F en 48 pacientes, 33 (69%) hombres y 15 (31%) mujeres, con una edad media de 63 años (rango 28-87). De ellos, 29 (60%) tenían diagnosticado, bajo criterios del Polycythemia Vera Study Group, un SMPC (Trombocitemia esencial (TE)=15, Policitemia Vera (PV)=10, SMC inclasificable=4), mientras que en 19 casos, la determinación se realizó por sospecha de SMPC sin cumplir criterios diagnósticos (Poliglobulia de causa no filiada=15, Otras=4). El análisis en los pacientes con diagnóstico de SMPC (29) mostró la mutación JAK2-V617F en 22 (79%) de ellos: 10 (100%) en PV, 9 (60%) en TE y 3 (75%) en SMPC inclasificable. En los 19 pacientes con sospecha de SMPC pero sin criterios diagnósticos, la mutación fue positiva en 2 (10%); de ellos, un paciente presentaba un Síndrome de Budd Chiari y el otro se había estudiado por una trombocitosis discreta. Ningún paciente con Poliglobulia no filiada mostró la mutación JAK2-V617F. De los 29 pacientes con SMPC, 9 (31%) habían presentado trombosis, frente a 3 (15%) de los 19 en el grupo de sospecha de SMPC ($p=0,13$). De los 9 pacientes con trombosis en el grupo de SMPC, 8 (89%) tenían la mutación frente a 1 (11%) en que el resultado fue negativo ($p=0,38$).

Conclusiones: En el 100% de los pacientes con PV y el 60% de los pacientes con TE se detectó la mutación JAK2-V617, datos similares a los presentados en las series publicadas, mientras que en ningún paciente con Poliglobulia sin criterios de SMPC se detectó dicha mutación. Los pacientes con SMPC en los que se detectó la mutación habían presentado más eventos trombóticos que aquellos en los que esta era negativa (89% frente a 11%), si bien esta diferencia no fue significativa (probablemente por el pequeño número de pacientes).