

PREVALENCIA DE LA MUTACION ADQUIRIDA V617F EN EL GEN JAK2 EN LOS DIFERENTES SINDROMES MIELOPROLIFERATIVOS CRONICOS Y SU CONTRIBUCIÓN AL CORRECTO DIAGNÓSTICO

C.E. López Jorge^a, J. López Brito^a, M.T. Gómez Casares^a, H. Luzardo^a, J.D. González San Miguel^b, E. Golvano^b, A. Suárez^a, G. Santana^a, T. Ramírez^a, M. Perera^a, P. Martín^a, L. Guerra^a y T. Molero^a

^aHospital Universitario de Gran Canaria Dr. Negrin. ^bHospital Universitario Insular.

Introducción: Las bases moleculares de los síndromes mieloproliferativos crónicos distintos a la LMC permanecen sin elucidar, aunque hoy en día se postula un papel para mutaciones como la recientemente identificada del gen JAK2. El gen Janus Kinase 2 (JAK2) es una tirosina quinasa involucrada en la trasducción de señal y en el crecimiento celular y la mutación puntual 1849G> T que provoca la sustitución de Phe por Val (V617F) en la proteína se ha asociado a diferentes cuadros mieloproliferativos.

Objetivos: Estudiar la prevalencia de la mutación puntual V617F en el gen JAK2 en pacientes con síndromes mieloproliferativos crónicos (SMPC) y determinar su contribución al diagnóstico definitivo.

Métodos: Se estudiaron un total de 132 pacientes: 16 etiquetados de proliferaciones reactivas, 25 con sospecha de SMPC y 91 con diagnóstico de SMPC: 9 Mielofibrosis Idiopática (MI), 19 Policitemias Vera (PV), 37 Trombocitemias Esenciales (TE) y 25 Síndromes Mieloproliferativos Crónicos mixtos. El estudio de la mutación del gen JAK2 se realizó en muestras procedentes de médula ósea o sangre periférica mediante PCR siguiendo la técnica de E. Joanna Baxter (Lancet 2005).

Resultados: De los 132 pacientes estudiados 72 fueron positivos para la mutación JAK2 V617F; 3 en el grupo etiquetado como proliferaciones reactivas (18,75%), 6 con SMPC no confirmados (26,9%) y 63 con SMPC claros (68,9%). El estudio de la mutación fue positivo en los siguientes subtipos de SMPC: En 19 de 20 con PV (95%), en 15 de 37 pacientes con TE (59,4%), en 5 de 9 con MI (55,5%) y en 16 de los 25 con SMPC mixtos (64,9%).

Conclusiones: a) Dentro del grupo de los SMPC el porcentaje mayor de pacientes positivos está en el grupo de PV como se ha descrito en la literatura. b) Se observa un porcentaje de JAK2+ muy elevado en el grupo de los SMPC mixtos, lo que indica que en este grupo pueden estar incluidos casos de PV. c) Un simple ensayo para la mutación JAK2 V617F sirvió para diagnosticar de SMPC a algunos pacientes que habían sido etiquetados anteriormente como proliferaciones reactivas, ya que el diagnóstico de SMPC es muchas veces difícil y de exclusión al existir un considerable solapamiento clínico-patológico con los cuadros reactivos.