

ESTUDIO DE LA MUTACIÓN JAK2^{V617F} EN 46 CASOS DE SMPC PH NEGATIVOS: UNA APROXIMACIÓN A SU UTILIDAD DIAGNÓSTICA

M. Martínez^a, M. Sobas^a, M. Pérez-Encinas^a, T. González^b, C. Quinteiro^b, F. Barros^b, A. Bendaña^a, E. Ansoar^a, M. Rabuñal^a, S. González^a, N. Alonso^a, J. Díaz^a y J. Bello^a

Introducción y objetivos: El diagnóstico de los síndromes mieloproliferativos crónicos Ph negativos (SMPC) se basa en un conjunto de criterios (PVSG y WHO). El hallazgo de la mutación JAK2^{V617F} en una proporción de casos con SMPC Ph negativos, podría ampliar el panel de pruebas diagnósticas. La frecuencia de presentación es variable, así en la Policitemia vera (PV) es del 65-97%, en la Trombocitemia esencial (TE) es del 23-57%, estando ausente en trombocitosis y eritrocitosis secundarias y en individuos sanos. Se pretende valorar si la mutación JAK2^{V617F} condiciona la expresión clínica, así como la utilidad diagnóstica de la determinación de la mutación JAK2^{V617F} en pacientes con sospecha de SMPC.

Pacientes y métodos: Se incluyeron 46 pacientes del HCU de Santiago de Compostela con los diagnósticos: TE(n=22), PV(n=11) y formas intermedias de SMPC (n=13). Como grupo control se analizaron 14 individuos remitidos para estudio de eritrocitosis o trombocitosis que no cumplían criterios de SMPC, incluyendo formas reactivas e idiopáticas. El estudio de la mutación JAK2^{V617F} se realizó por PCR en DNA de granulocitos de sangre periférica. Se emplearon las pruebas estadísticas Chi-cuadrado para frecuencias y test ANOVA para medias.

Resultados: Se encontró la mutación JAK2^{V617F} en 43%(26/60) del total, siendo un 63,6%(7/11) en PV, un 27,3%(6/22) en TE, un 84,6%(11/13) en otros SMPC y un 14,3%(2/14) en el grupo control. La presencia de la mutación JAK2^{V617F} se asoció con mayores cifras de leucocitos, hemoglobina, hematocrito y plaquetas, pero solamente alcanzó significación estadística en la cifra de leucocitos. No se encontraron diferencias significativas en relación a complicaciones trombóticas, hemorrágicas o progresión/transformación y la mutación JAK2^{V617F}.

Conclusiones: 1. Se confirma la frecuente presencia de la mutación JAK2^{V617F} en pacientes con SMPC Ph negativo (52%). De acuerdo con lo esperado encontramos mayor frecuencia en PV que en TE, y sobre todo en formas mixtas tipo PV/TE. 2. Sin embargo el hallazgo de la mutación no presenta un fenotipo clínico-biológico específico. 3. Ningún paciente con diagnóstico de trombocitosis o eritrocitosis secundaria presentó la mutación JAK2^{V617F}. En cambio la mutación puede encontrarse en formas idiopáticas. El seguimiento de estos casos determinará si evolucionan a un SMPC. 4. Por lo tanto el estudio de la mutación JAK2^{V617F} puede ser una prueba útil para el estudio trombocitosis y eritrocitosis idiopática (probable diagnóstico precoz de SMPC), y una prueba confirmatoria en pacientes con diagnóstico de SMPC. Sin embargo la ausencia de la mutación no es válida como criterio de exclusión. 5. Tal vez el estudio de la mutación JAK2^{V617F} por PCR cuantitativa aumente la utilidad clínica de esta prueba.