

PRESENCIA DE LA MUTACIÓN V617F DEL GEN JAK2 EN PACIENTES CON ANEMIA SIDEROBLÁSTICA ASOCIADA TROMBOCITOSIS (AS-T)

A.F. Remacha, C. Estivill, M.P. Sardà, G. Puget, E. Martí, C. Canals y J. Nomdedéu

Departamento de Hematología, Hospital de Sant Pau, Barcelona.

La clasificación OMS establece una nueva categoría denominada síndromes mieloproliferativos/mielodisplásicos (SMP/SMD). En esta categoría se incluyen unos síndromes con características intermedias (displasia y mieloproliferación) entre los SMP/SMP, la OMS reconoce la categoría SMP/SMD, inclasificable y dentro de ella una categoría provisional, la AS-T. Las AS-T se caracterizan por la presencia de una anemia sideroblástica y trombocitosis marcada ($> 600 \times 10^9/L$). Los megacariocitos deben ser de tamaño grande, es decir similares a los observados en la policitemia vera (PV) o la trombocitemia esencial (TE). En estudios previos se ha observado que la mitad de los pacientes con TE presentan la mutación V617F de la tirosina kinasa JAK2. Se ha estudiado la presencia de la mutación V617F del gen JAK2 en pacientes con AS y en 3 casos con AS-T.

Materiales y métodos: Se obtuvo el ADN de sangre periférica de 3 casos con AS-T, al mismo tiempo se analizó 16 AS y 21 casos con TE. Se usó una PCR alelo-específica para determinar la presencia de la mutación V617F del JAK2.

Resultados: Los 3 casos con AS-T presentaban la mutación V617F del JAK2. Ninguno de los 16 casos con AS la presentaron, mientras que se observó en 13 de 21 casos con TE. En 2 de los 3 casos con AS-T no se observó la formación espontánea de colonias eritroides. Uno de ellos a los 15 años de seguimiento desarrollo una mielofibrosis. La administración de hidroxiurea supuso una mayor anemización en los dos AS-T tratados con este fármaco.

Conclusión: La AS-T parece la coexistencia de dos síndromes, con la eritropoyesis mostrando signos de AS y la megacariocitopoyesis las de la TE. Son necesarios más datos para poder determinar la prevalencia de la mutación V617F del JAK2 en los pacientes con AS-T, así como si se diferencian clínicamente de la AS y/o de las TE.