

P-081

DETERMINACIÓN DE LA MUTACIÓN V617F DEL GEN JAK2 EN PACIENTES CON POLICITEMIA VERA Y TROMBOCITEMIA ESENCIAL A TRAVÉS DE PCR ALELO-ESPECÍFICA

J. Martínez-Serra, A. Gutiérrez, M. Canaro, M.A. Durán, A. Sampol, J.C. Amat, A. Vila, M. Julia, M.D. Bea, A. Novo y J. Besalduch

Servicio de Hematología. Hospital Universitario Son Dureta. Palma de Mallorca.

Introducción: Los síndromes mieloproliferativos crónicos son hemopatías malignas en las que la transformación maligna se produce en una célula madre pluripotencial. Se caracterizan por una proliferación incontrolada en la médula ósea de una o más líneas celulares mieloides con maduración. Recientemente se ha reportado la mutación V617F en el gen JAK2 en la mayoría de pacientes con Policitemia Vera (PV), y en la mitad de los pacientes con Trombocitemia Esencial (TE) o Mielofibrosis idiopática. Esta mutación se encuentra en el dominio autoinhibitorio JH2 del gen, aumentando la actividad kinasa del JAK2, confiriéndole a las células capacidad proliferativa independiente de factores tróficos externos.

Material y métodos: Fueron estudiados 48 pacientes con síndromes mieloproliferativos crónicos, 23 con el diagnóstico de policitemia vera y 25 con el diagnóstico de TE, diagnosticados en nuestro hospital entre octubre de 1987 y marzo de 2005. El estudio de la mutación V617F fue realizado por PCR alelo-específica cualitativa con visualización del producto de la amplificación con primers convencionales en gel de agarosa con bromuro de etidio y con sonda Taqman en LightCycler. El estudio se realizó con muestras obtenidas de sangre periférica en EDTA tras selección de células polinucleadas a través de centrifugación por gradiente de densidad.

Resultados: El 80% de los casos de policitemia vera y el 50% de los casos de trombocitosis esencial fueron positivos para la mutación V617F del gen JAK2. No hubo diferencias entre los dos procedimientos de PCR utilizados en cuanto a la valoración cualitativa de los resultados.

Conclusión: La mutación V617F del gen JAK2 es un evento patogénico importante en la mayoría de pacientes con policitemia vera y la mitad de los casos de trombocitosis esencial. No hubo diferencias entre la valoración de la PCR alelo-específica con sonda Taqman o agarosa.