

## MUTACIÓN JAK2V617F COMO MARCADOR DE SÍNDROME MIELOPROLIFERATIVO CRÓNICO LATENTE EN UN PACIENTE CON SÍNDROME DE BUDD-CHIARI Y MUTACIÓN DEL FACTOR V LEIDEN

Plumé G<sup>a</sup>, Vayá A<sup>a</sup>, Ferrando F<sup>a</sup>, Mira Y<sup>a</sup>, Orbis F<sup>b</sup>.

<sup>a</sup>Unidad de Trombosis y Hemostasia. Departamento de Biopatología Clínica. <sup>b</sup>Servicio de Cirugía-  
Unidad Hepática. Hospital Universitario La Fe.

**Introducción:** La mutación V617F del gen JAK2, descrita recientemente, aparece en una gran proporción de pacientes con síndrome mieloproliferativo (SMP) (casi en el 100% de policitemia vera y en el 50% de trombocitemia esencial y mielofibrosis idiopática). Algunos de estos pacientes no cumplen los criterios diagnósticos aceptados de SMP pero lo desarrollan durante el seguimiento. Además, la presencia de JAK2V617F en pacientes con SMP es un factor de riesgo para trombosis fundamentalmente esplácnica. El síndrome de Budd-Chiari (SBC) es una obstrucción al flujo venoso hepático generalmente debido a una trombosis venosa cuya causa más frecuente son los SMP (50%). Otras causas son alteraciones trombofílicas hereditarias como la mutación del factor V Leiden (26%).

**Caso clínico:** Describimos el caso de una paciente con un SBC agudo en el que coexisten la mutación del factor V Leiden y la JAK2V617F. Mujer de 36 años, sin antecedentes personales y familiares de interés, diagnosticada de una trombosis yugular interna derecha y de SBC en otro centro, remitida para colocación de DPPI. Presentaba astenia, náuseas y dolor abdominal. Exploración física: ictericia, ascitis y hepatoesplenomegalia. Laboratorio: leucocitos  $6,1 \times 10^9/L$  ( $N/4 \times 10^9/L$ ); Hb 13,2 g/dL; Hcto 41,7%; plaquetas  $279 \times 10^9/L$ ; INR 1,8; bilirrubina 1,6 mg/dL; AST 68 UI/L; ALT 28 UI/L. Frotis de sangre periférica: normal. Serología viral negativa.

**Resultados:** El estudio completo de trombofilia reveló que la paciente era portadora heterocigota de la mutación del factor V Leiden. Se detectó la mutación JAK2V617F mediante ARMS. Se realizó estudio familiar que encontró la mutación del factor V Leiden en su hijo, su padre y un hermano. La RMN abdominal, la angiografía y biopsia hepática mostraron alteraciones compatibles con SBC. La paciente recibió tratamiento con enoxaparina. Se intentó la colocación de la DPPI en dos ocasiones y no fue posible por lo que se realizó un shunt porto-cava quirúrgico. A pesar de ello persistió la acumulación de ascitis con pérdida abundante de líquido por los drenajes quirúrgicos presentando alteraciones hidroelectrolíticas graves e hipotensión. Dada la situación clínica se desestimó el trasplante hepático. Se practicó una ecografía doppler que mostró una trombosis portal completa. Finalmente presentó un fallo multiorgánico y falleció. La mutación JAK2 se detectó en el contexto de un SBC, por lo que podríamos decir que la paciente tenía un SMP latente, probablemente una forma latente de policitemia vera. Aunque los valores de Hb y Hcto fueron normales la eritrocitosis pudo haber sido enmascarada por la esplenomegalia y la hemodilución.

**Conclusiones:** En conclusión, ante un SBC, y aunque encontremos un factor protrombótico, debe realizarse una búsqueda amplia de factores ya que varios de éstos pueden coexistir en un mismo paciente. Como la mutación JAK2V617F puede detectar un SMP latente, el análisis de esta mutación debería ser incluida en el proceso diagnóstico del SBC y en el de otras trombosis esplácnicas.