

## EPIDEMIOLOGÍA DE LA TROMBOCITEMIA ESENCIAL EN EL ÁREA 11 DE LA COMUNIDAD DE MADRID (CAM) Y SU RELACIÓN CON LA MUTACIÓN JAK2V617F.-

H. Álvarez, M. Aranda, J. Pérez, Q. Albizua, I. Rapado, R. Ayala, S. Grande, I. López, E. Fernandez, J. Martínez-López

**Introducción y objetivos:** Existen pocos datos actualizados y escasos estudios acerca de la epidemiología de la Trombocitemia Esencial (TE) en España. Los últimos hallazgos genéticos, la identificación de la mutación del gen JAK2V617F asociada a varios Síndromes Mieloproliferativos, han facilitado el diagnóstico de una entidad como la TE. El objetivo de este estudio ha sido conocer la prevalencia y la incidencia de la TE en el área 11 (800.000 habitantes) de la Comunidad de Madrid entre los años 1996 y 2006 y su relación con la mutación JAK2V617F.

**Material y métodos:** Se revisaron un total de 11.000 informes de la base de datos de Hematología Clínica y 17.000 de la base de datos de Biología Molecular. Se utilizó el padrón del área 11 de 2002 para calcular la incidencia y el del 2005 para la prevalencia. Para la detección de la mutación JAK2 V617F se utilizó la técnica de PCR en tiempo real mediante sondas de hibridación en 60 pacientes con TE y 148 controles sanos. Se estudió la posible relación entre la mutación del Jak y variables biológicas como hematocrito, hemoglobina, hematíes, volumen corpuscular medio (VCM), plaquetas, leucocitos, sideremia, EPO, ferritina.

**Resultados:** Se encontró una *Prevalencia* de TE de 15'8 pacientes por 100.000 habitantes y una *Incidencia* de 1'78 casos nuevos por 100.000 habitantes al año. 63'5 % mujeres y 36'5 % hombres. La mediana de edad al diagnóstico fue de 65 años, siendo más frecuente su diagnóstico entre los 48 y los 74 años. *Mutación de JAK2 V617F:* El 47'6 % de los pacientes con TE fueron estudiados para la mutación JAK2V617F, resultando positiva en un 35%. La mutación sólo resultó positiva en 1 (0,6%) de los 148 controles sanos que fueron estudiados. Por tanto, la Sensibilidad de la prueba resultó ser 35%, la Especificidad 99,3%, el valor predictivo positivo (VPP) 95,5% y el negativo (VPN) 79%, siendo el valor global de la prueba (VG) de 81,25%. La mediana de la Hemoglobina en el grupo que tenía la mutación resultó mayor que la del grupo con ausencia de mutación (p 0.012, N 45). La mediana de la Ferritina del grupo con el Jak mutado resultó menor que la del grupo sin la mutación (p 0.049, N 33). La mediana de *leucocitos* en el grupo con la mutación presente tendía a ser es mayor que en el grupo con la mutación ausente (p 0.060, N 44). De los 5 pacientes que no cumplían el criterio de plaquetas superiores a  $600 \times 10^9/l$ , 3 de ellos presentaban la mutación.

**Conclusiones:** En el área 11 de la Comunidad de Madrid la prevalencia es de 15,8 pacientes por 100.000 habitantes y la Incidencia es 1,78 casos nuevos por 100.000 habitantes al año para la TE. La mutación del Jak2- V617F se trata de un marcador no específico para la TE, sin embargo posee un elevado valor predictivo positivo en cuanto al diagnostico diferencial de TE con las Trombocitosis Reactivas. Existe relación entre la presencia de la mutación y los casos de TE con cifras mayores de hemoglobina y menores de ferritina.