El Grupo Español de Enfermedades Mieloproliferativas Crónicas Filadelfia Negativas (GEMFIN), de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH), celebra su V Reunión Anual

Factores hereditarios e inflamación crónica podrían ser determinantes en el origen de las neoplasias mieloproliferativas

- **Las tres principales neoplasias mieloproliferativas (NMP) crónicas son la mielofibrosis, la trombocitemia esencial y la policitemia vera, enfermedades de baja incidencia, pero de mayor prevalencia, dado que la supervivencia de los pacientes es prolongada**

- **Los registros de pacientes con NMP de GEMFIN son de los más amplios a nivel mundial, e incluyen datos de 1.580 personas con mielofibrosis, 2.198 con trombocitemia esencial y 2.304 con policitemia vera**

- **La secuenciación masiva representa una herramienta muy potente para definir mejor el pronóstico de las NMP**

Madrid, 20 de mayo de 2021. El Grupo Español de Enfermedades Mieloproliferativas Crónicas Filadelfia Negativas (GEMFIN), de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH), ha celebrado su V Reunión Anual en formato virtual, donde se han repasado diversos aspectos del manejo práctico de los pacientes con neoplasias mieloproliferativas (NMP) crónicas. Las tres principales NMP son la mielofibrosis, la trombocitemia esencial y la policitemia vera, enfermedades de baja incidencia, pero de mayor prevalencia, dado que la supervivencia de los pacientes es prolongada. “En el caso de los pacientes con trombocitemia esencial, la supervivencia es comparable a la de la población general, está algo reducida en la policitemia vera y muy comprometida en la mielofibrosis, dependiendo de las complicaciones trombóticas y de la transformación a mielofibrosis o leucemia aguda”, afirma Juan Carlos Hernández Boluda, presidente de GEMFIN.

Durante la jornada se han abordado los últimos avances en el ámbito de la biología de las NMP. Tal y como explica el presidente de GEMFIN, “en la patogénesis de las NMP juega un papel primordial la activación de la vía de señalización de JAK/STAT, generalmente mediante mutaciones en los genes *JAK2*, *CALR* y *MPL*. Estudios recientes sugieren que las mutaciones de *JAK2* podrían adquirirse en los progenitores hematopoyéticos décadas antes del desarrollo de estas enfermedades, incluso durante el periodo embrionario”.

“Por ese motivo, resulta importante dilucidar qué mecanismos determinan que esas células mutadas se expandan con el tiempo y den origen a un cuadro clínico mieloproliferativo, dadas las evidentes connotaciones terapéuticas. En este sentido, determinados factores hereditarios podrían predisponer al desarrollo de NMP, facilitando precisamente la expansión de las clonas con alteraciones genéticas. Por otro lado, algunos grupos sugieren que la inflamación crónica podría ser determinante en la génesis y progresión de estas enfermedades, lo que constituye una línea de investigación prometedora”, añade.

El papel de la secuenciación masiva

La secuenciación masiva se está introduciendo progresivamente en la práctica clínica asistencial en el ámbito de la hematología y representa una herramienta muy potente para definir mejor el pronóstico de las NMP. Los datos de secuenciación masiva mediante paneles mieloides son fundamentales para seleccionar los pacientes jóvenes con mielofibrosis que son candidatos a trasplante hematopoyético, en base a su riesgo de progresión leucémica.

Esta tecnología permite, además, identificar las causas moleculares de la enfermedad en pacientes con NMP donde no se detectan mutaciones en *JAK2*, *CALR* y *MPL* con los métodos convencionales. GEMFIN ha sido pionero en demostrar que el perfil de mutaciones somáticas define el curso clínico de los pacientes con policitemia vera que desarrollan resistencia al tratamiento con hidroxiurea.

Principales avances en el tratamiento de las NMP

Por un lado, Hernández Boluda destaca “el renacimiento del uso del interferón en la policitemia vera. Esto se debe a la buena tolerabilidad de las nuevas formulaciones pegiladas del interferón, junto con la demostración de la obtención de respuestas moleculares profundas en una proporción significativa de pacientes. Además, acaban de publicarse los resultados de una serie amplia de pacientes con policitemia vera que sugieren que este fármaco podría reducir el riesgo de evolución a mielofibrosis. Este último efecto beneficioso debe confirmarse en estudios con un diseño adecuado”.

Por otro lado, actualmente, se están llevando a cabo en España numerosos ensayos clínicos con nuevos fármacos para el tratamiento de la mielofibrosis. Algunos fármacos, como el luspatercept, podrían ayudar a mejorar la anemia, que constituye el problema clínico principal en esta enfermedad. “El objetivo de la terapia combinada es, no sólo controlar los síntomas de la enfermedad, sino también tratar de reducir o eliminar las células neoplásicas de la mielofibrosis”, señala el presidente de GEMFIN.

Registros de pacientes de GEMFIN

Los registros de pacientes con NMP de GEMFIN son de los más amplios a nivel mundial. A día de hoy, incluyen datos de 1.580 personas con mielofibrosis, 2.198 con trombocitemia esencial y 2.304 con policitemia vera. “Estos registros han permitido la publicación de numerosos trabajos científicos que han ayudado a definir las características clínicas y el pronóstico de los pacientes con NMP, así como los

resultados de los tratamientos en vida real, representando una fuente de información complementaria a los ensayos clínicos", comenta Hernández Boluda.

"Actualmente, se está analizando el curso clínico de los pacientes con policitemia vera tratados con flebotomías de cara a evaluar cuál es la incidencia de complicaciones vasculares en esta situación. También se pretende analizar la capacidad predictiva de las escalas de riesgo cardiovascular diseñadas para la población general en los pacientes con trombocitemia esencial. Por otro lado, estamos interesados en evaluar el impacto del perfil molecular mediante técnicas de secuenciación masiva en el riesgo de desarrollar leucemia o trombosis en los pacientes con mielofibrosis", concluye el presidente de GEMFIN.

Sobre la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH)
La SEHH es una sociedad científica cuyo fin es la promoción, desarrollo y divulgación de la integridad y contenido de la especialidad de Hematología y Hemoterapia en sus aspectos médicos, científicos, organizativos, asistenciales, docentes y de investigación. La hematología como especialidad abarca todos los aspectos relacionados con la fisiología de la sangre y los órganos hematopoyéticos, el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades benignas y malignas de la sangre, el estudio del sistema de hemostasia y coagulación, y todos los aspectos relacionados con la medicina transfusional, incluyendo el trasplante de progenitores hematopoyéticos y las terapias celulares. La función profesional del hematólogo cubre todas las vertientes del ejercicio de la especialidad.

Con 61 años de historia, la SEHH es hoy día una organización con importante repercusión científica. Muchos de los cerca de 2.800 profesionales que la forman son figuras internacionalmente reconocidas y contribuyen a que la hematología sea una de las partes de la medicina española con más prestigio en el exterior. La Sociedad considera que para una óptima atención de los pacientes es imprescindible contar con acceso a los avances médicos, fomentar la investigación y disponer de especialistas bien formados y altamente cualificados en el manejo de las enfermedades hematológicas.

Para más información y gestión de entrevistas:

Jorge Sánchez Franco
Tel.: 667 675 476
E-mail: jorge.sanchez@sehh.es

Alba Corrada de la Fuente
Tel.: 620 534 620
E-mail: alba.corrada@sehh.es

Tel.: 91 319 19 98
Web: www.sehh.es
Twitter: @sehh_es
IG: @sociedad_espanoladehematologia
Canal Youtube: HemoTube
LinkedIn: www.linkedin.com/company/sehh/