



Revista Española de Medicina Nuclear e Imagen Molecular



O-138. - UTILIDAD DEL ESTUDIO DE LA MUTACIÓN DEL GEN JAK2V617F EN EL DIAGNÓSTICO DE LA POLICITEMIA VERA

L. Díaz Platas¹, M. Romero Otero¹ y L. Ramudo Cela²

¹Unidad de Radiofarmacia. Servicio de Medicina Nuclear. Hospital Clínico Universitario de Valencia. ²Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña.

Resumen

Objetivo: El descubrimiento en 2005 de la mutación en el exón 14 del gen de la JanusKinasa 2 (JAK2_{V617F}) del cromosoma 9p24 sugiere una patogénesis común para las enfermedades mieloproliferativas que son negativas para el cromosoma Filadelfia, entre ellas la policitemia vera (PV). Según algunos estudios, esta mutación está presente en, al menos, el 95% de los pacientes con PV y está ausente en los pacientes sanos. Esto ha llevado a su inclusión entre los criterios principales para el diagnóstico de la PV propuestos por la Organización Mundial de la Salud. El objetivo de este estudio fue realizar un análisis retrospectivo para determinar la presencia de esta mutación en los pacientes con evidencia de elevación del volumen globular eritrocitario (VG) determinado por la técnica de dilución isotópica con ⁵¹Cr.

Material y método: Se incluyeron en este estudio 10 pacientes, 6 varones y 4 mujeres, con edades comprendidas entre 22 y 89 años, en los que el estudio del VG por la técnica de dilución isotópica demostró un incremento por encima del 25% del valor normal y a quienes se les había determinado la presencia de la mutación JAK2_{V617F}.

Resultado: La mutación JAK2_{V617F} se encontró en 7 de los 10 pacientes incluidos en el estudio, en porcentajes que oscilaron entre 1,8% y 50,5%. Todos los casos en los que la mutación no estuvo presente eran hombres.

Conclusiones: La frecuencia de mutación JAK2_{V617F} en los casos de VG aumentado fue menor que la descrita en otros estudios. Aunque la mutación JAK2_{V617F} puede ser un criterio importante para el diagnóstico de las enfermedades mieloproliferativas, en el caso de la PV, la determinación del VG resulta indispensable.