



## 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 Platas<sup>1</sup>, M. Romero Otero<sup>1</sup> y L. Ramudo Cela<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Unidad de Radiofarmacia. Servicio de Medicina Nuclear. Hospital Clínico Universitario de Valencia. <sup>2</sup>Complejo 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<sub>V617F</sub>) 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 <sup>51</sup>Cr.

**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<sub>V617F</sub>.

**Resultado:** La mutación JAK2<sub>V617F</sub> 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<sub>V617F</sub> en los casos de VG aumentado fue menor que la descrita en otros estudios. Aunque la mutación JAK2<sub>V617F</sub> puede ser un criterio importante para el diagnóstico de las enfermedades mieloproliferativas, en el caso de la PV, la determinación del VG resulta indispensable.