



# MUTACIÓN DE JAK2 (V617F) Y ASOCIACIÓN CON ENFERMEDADES INMUNOMEDIADAS. ESTUDIO DE 130 PACIENTES DE UN HOSPITAL UNIVERSITARIO.

Carmen Alvarez-Reguera<sup>1</sup>, Lara Sánchez-Bilbao<sup>1</sup>, Sara Fernández-Luis<sup>2</sup>, Ana Batlle-López<sup>2</sup>, Miguel Ángel González-Gay<sup>1</sup>, Ricardo Blanco<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Reumatología, Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander, <sup>2</sup> Hematología Hospital Universitario Marqués de Valdecilla

## INTRODUCCIÓN

Las Janus Kinasas (JAK) son tirosin-kinasas que promueven la producción de citoquinas en células inmunológicas y hematopoyéticas. La mutación JAK-2 (V617F) es la mutación más frecuentemente detectada en síndromes mieloproliferativos crónicos (SMPC) entre los que se incluyen la trombocitemia esencial (TE), la policitemia vera (PV), la Mielofibrosis primaria (MFP) y los síndromes mieloproliferativos indiferenciados (SMPCi). JAK-2 (V617F) desempeña una función proinflamatoria que podría estar asociada con un mayor riesgo de enfermedades inmunomediadas (IMIDS), complicaciones tromboembólicas y otras neoplasias (1-3).

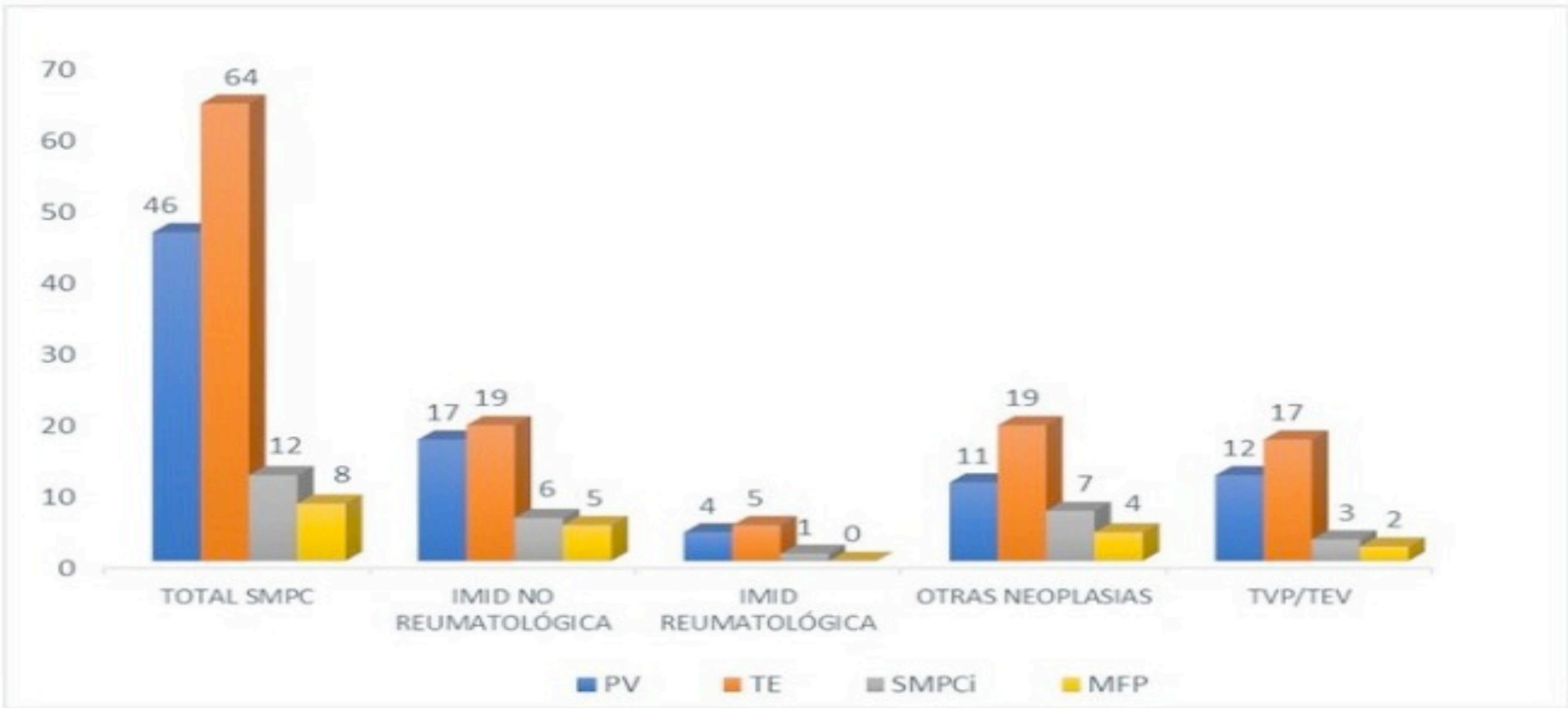
## OBJETIVO

Evaluar la presencia de a) enfermedades inmunomediadas (reumatológicas y no reumatológicas), b) otras neoplasias y c) trombosis venosa o fenómenos tromboembólicos venosos (TVP/TEV) en una cohorte de pacientes con la mutación JAK-2 (V617F).

## MÉTODOS

Se estudiaron todos los pacientes diagnosticados con la mutación JAK-2(V617F) de un único Hospital Universitario entre enero de 2004 y diciembre de 2019.

**FIGURA: Enfermedades asociadas a los diferentes tipos de síndrome mieloproliferativo crónico.**



**ABREVIATURAS:** MFP: Mielofibrosis Primaria; PV: Policitemia Vera; SMPC: Síndromes Mieloproliferativos Crónicos; SMPCi: Síndrome Mieloproliferativo Crónico indiferenciado; TE: Trombocitemia Esencial; TVP/TEV: Trombosis venosa profunda/ tromboembolismo venoso.

## RESULTADOS

En este estudio se revisaron 130 pacientes (73 hombres/57 mujeres; edad media 70.1±14.5 años). Los diagnósticos hematológicos fueron TE (n=64, 49.2%), PV 46 (35.4%), SMPCi (n=12, 9.2%) y MFP (n=8, 6.1%). De todos ellos, 54 (41.5 %) pacientes se diagnosticaron de al menos una IMID (44 no reumatológicas y 10 reumatológicas), 46 (35.4%) de otra neoplasia y 36 (27.7%) de TVP/TEV. (TABLA/FIGURA).

## CONCLUSIONES

Debido a su prevalencia y potenciales complicaciones, las enfermedades inmunomediadas deberían tenerse en cuenta cuando un paciente se diagnostica con una mutación JAK-2 (V617F).

**TABLA. Enfermedades asociadas en pacientes con la mutación JAK2 (V617F).**

Síndromes mieloproliferativos crónicos (SMPC)	130 (100)
Trombocitemia esencial (TE)	64 (49.2)
Policitemia Vera (PV)	46 (35.4)
SMPC indiferenciados	12 (9.2)
Mielofibrosis primaria	8 (6.5)
Enfermedades inmunomediadas no reumatológicas	44 (33.8)
Diabetes mellitus	22 (50)
Asma	10 (22.7)
Psoriasis	6 (13.6)
Enfermedad de Crohn	2 (4.5)
Tiroiditis autoinmune	2 (4.5)
Enfermedades inmunomediadas reumatológicas	10 (7.7)
Artritis reumatoide	4 (40 )
Polimialgia reumática	3 (30)
Síndrome de Sjögren	1 (10)
Síndrome antifosfolípido	1 (10)
Enfermedad de Still del adulto	1 (10)
Otras neoplasias	44 (33.8)
Tumores sólidos // Neoplasias hematológicas // Cancer de piel	22 (50) // 13 (29.5) // 9 (20.4)
Trombosis venosa profunda / Fenómenos tromboembólicos venosos (TVP/TEV)	35 (26.9)

