

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).

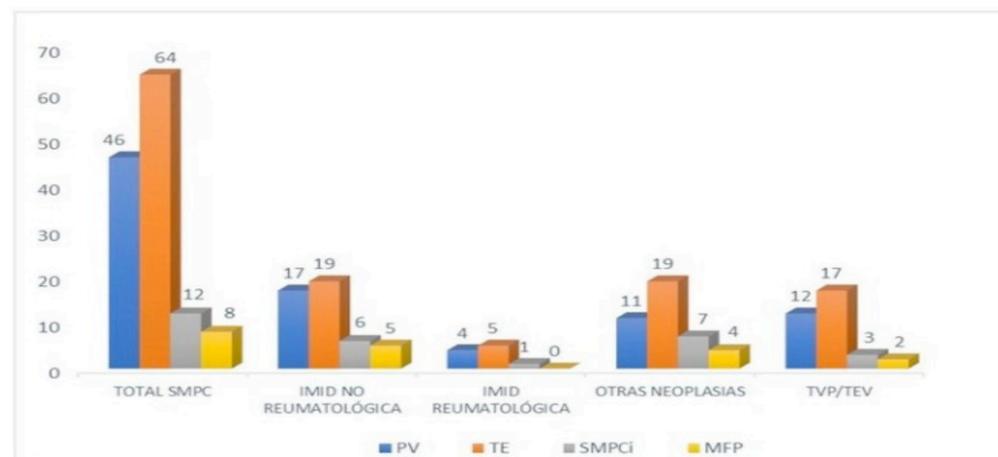
OBJETIVO

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)

