

EL PERFIL DE LAS MUTACIONES DE LOS GENES DE *JAK2*, *MPL* Y *CALR* EN PACIENTES MEXICANOS CON NEOPLASIAS MIELOPROLIFERATIVAS CROMOSOMA FILADELFIA NEGATIVAS

Labastida-Mercado N¹⁻², Galindo-Becerra LS¹⁻², Guzmán-Olvera V², Garcés-Eisele SJ^{2,3}, Colunga-Pedraza P⁴, Reyes-Núñez V³, Galo-Hooker EG^{2,3}, Ruiz-Delgado GJ¹⁻³, Ruiz-Argüelles GJ^{1-3,5}.

**Centro de Hematología y Medicina Interna de Puebla. Clínica Ruiz, Puebla, México¹.
Universidad Popular Autónoma del Estado de Puebla, Puebla, México². Laboratorios
Clínicos de Puebla, Puebla, México³, Universidad Autónoma de Nuevo León, Monterrey,
México⁴, Universidad de Las Américas Puebla, Puebla, México⁵**

Resumen

Las neoplasias mieloproliferativas crónicas (NMC) son trastornos de las células madre hematopoyéticas caracterizados por una proliferación clonal de linajes de células mieloides de la médula ósea e incremento en el número de células maduras e inmaduras en la sangre. Las NMC incluyen la policitemia vera (PV), trombocitemia esencial (TE), mielofibrosis idiopática (MF) y la leucemia mieloide crónica (LMC), además de los subtipos más raros como la leucemia crónica neutrofilica, síndrome hipereosinofílico y leucemia eosinofílica crónica. El objetivo es obtener información tanto sobre la clasificación y etiopatogenia de las neoplasias mieloproliferativas crónicas (NMC) analizando las mutaciones en los marcadores moleculares *JAK2*, *MPL* y *CALR*. En un grupo de 27 pacientes mestizos mexicanos con MPN, se estudiaron siete marcadores moleculares: el gen de fusión *BCR / ABL1*, la mutación *JAK2* V617F, el exón 12 mutaciones *JAK2*, la mutación W515L *MPL*, la mutación *MPL* W515K y el exón 9 *CALR* por delección o inserción. Se excluyeron pacientes con el gen de fusión *BCR / ABL1*. Se estudiaron 14 pacientes con trombocitemia esencial (TE), 8 con policitemia vera (PV), 4 con mielofibrosis primaria (MF) y uno con NMC indiferenciada. Se encontraron doce individuos con la mutación *JAK2* V617F; cinco de ellos habían sido clínicamente clasificados como PV, cinco como TE y uno como MF. Un paciente con el *MPL* W515L se identificó con un cuadro clínico de TE. Se identificaron cinco pacientes con la mutación *CALR*, cuatro TE y una MF. Ninguno de los individuos tuvo la mutación *MPL* W515K ni la del exón 12 de *JAK2*. La relación más consistente fue entre el PV y la mutación *JAK2* V617F ($p = 0.01$). En conclusión la distribución de los marcadores moleculares de la MPN en México es similar a la identificada en otras poblaciones.

Palabras clave: mutación de genes *JAK2*, *MPL* y *CALR*, neoplasias mieloproliferativas cromosoma filadelfia negativas.