

Hematólogos del Hospital del Mar han presentado los resultados de un estudio en el prestigioso congreso de la *American Society of Hematology*, los días 6 a 10 de diciembre:

## **El tratamiento con hidroxiurea consigue reducir las células con mutaciones en la Policitemia vera y en la Trombocitemia esencial**

**La respuesta hematológica es un factor que predice la respuesta molecular en los pacientes afectados de Policitemia vera y de Trombocitemia esencial, que presentan la mutación JAK2V617F, después del tratamiento con hidroxiurea.**

Los días 6 a 10 de diciembre, el Dr Carles Besses, responsable del Servicio de Hematología del Hospital del Mar de Barcelona presentó, como comunicación oral en el prestigioso congreso de la *American Society of Hematology*, un estudio realizado sobre sesenta personas afectadas de Policitemia vera y de Trombocitemia esencial, dos enfermedades que afectan a la sangre y que son relativamente poco frecuentes. **Éste es el único estudio prospectivo que se ha realizado sobre el tema y que aporta información sobre el efecto de la Hidroxiurea (fármaco utilizado clásicamente en estos casos) sobre la carga genética en estas enfermedades.**

**La Policitemia vera y la Trombocitemia esencial** son trastornos mieloproliferativos crónicos, es decir, proliferaciones anómalas de las diferentes células sanguíneas en la médula ósea. Este aumento de células en el torrente sanguíneo produce un serio riesgo de trombosis venosa y arterial y también de hemorragia. **La Policitemia vera** es una enfermedad neoplásica de la sangre, de origen desconocido, que produce un incremento de células sanguíneas, especialmente de glóbulos rojos, pero también de glóbulos blancos y de plaquetas. Afecta, sobre todo, a hombres, entre los 50 y los 70 años. Se trata de una enfermedad de comienzo gradual, de desarrollo lento y que, por lo tanto, precisará de un tratamiento crónico. La incidencia de la Policitemia vera es de aproximadamente 0,5 a 3 casos por 100.000 habitantes cada año. **La Trombocitemia esencial** es una enfermedad que se caracteriza porque la médula ósea fabrica un número excesivo de plaquetas. Con frecuencia, no ocasiona síntomas en las primeras etapas del desarrollo de la enfermedad. La incidencia de esta enfermedad es de 0,3 a 3 casos por cada 100.000 habitantes cada año. Estas plaquetas tienen tendencia a agregarse las unas a las otras y a formar pilas y cúmulos que pueden originar serios problemas de salud como son las trombosis cerebrales o los infartos agudos de miocardio.

### **El efecto de la hidroxiurea sobre un marcador genético denominado JAK2V617F**

En estas dos enfermedades se ha observado que existe una mutación genética en el alelo denominado JAK2V617F. Un alelo es cada una de las dos formas que puede tener un gen (una procedente del padre y la otra de la madre) y es como una coordenada de un GPS que nos indica la localización exacta de determinada información genética dentro de un cromosoma y, en este caso, nos indica dónde se encuentra la mutación responsable de la enfermedad.

La presencia de esta mutación en las diferentes células sanguíneas se traduce en la proliferación incontrolada de células en la sangre. Clásicamente se había utilizado la hidroxiurea como un tratamiento de elección en estas enfermedades por su efecto citoreductor, es decir, porque ataca esta proliferación exagerada de las células sanguíneas. Desde que se conoció la

existencia de esta mutación, se han orientado los esfuerzos hacia la búsqueda de tratamientos específicos para el marcador genético JAK2 y para poder reducir el número de células afectadas por ella.

Este grupo de especialistas han recuperado el tratamiento clásico con hidroxiurea y han estudiado el efecto directo sobre la carga genética, identificando ventajas en este sentido, en una muestra de 60 pacientes seguidos y tratados durante 2 años, de manera íntegra, en el Hospital del Mar. En los resultados se presentan dos tipos de respuesta al tratamiento: **la respuesta hematológica** (parámetros analíticos y clínicos) **y la respuesta molecular** según el porcentaje de células con mutación del JAK2V617F. Se ha observado que, tras recibir el tratamiento con hidroxiurea, la respuesta hematológica era superior al 77% y que ésta está relacionada, también, con una mejor respuesta a nivel molecular. De manera que, en estos casos, después del tratamiento con hidroxiurea, la respuesta hematológica es un factor que predice la respuesta molecular en los pacientes afectados de Policitemia vera y de Trombocitemia esencial, que son JAK2V617F positivos.