

CLÍNICA INVESTIGACIÓN

EL VÍNCULO GENÉTICO Y SINTOMÁTICO DE LA POLICITEMIA VERA. REVISIÓN NARRATIVA.

Flores Hernández Asheley Jezabel,
Pérez Tlapa Alondra Elizabeth,
Santos González Felix,
Cosme Herrera Yessica Ibelith

Universidad de la Salud del Estado de Puebla. 220212322@usalud.edu.mx

Resumen. Las neoplasias mieloproliferativas (MPN), como la trombocitemia esencial (ET), la mielofibrosis primaria (MFP) y la policitemia vera (PV), son desórdenes clonales hematológicos. La PV se caracteriza por una eritrocitosis, trombofilia y diátesis hemorrágica, es causada principalmente por una mutación en el gen JAK2, presente en el 90.7% de los casos, provocando una proliferación incontrolada de células sanguíneas. La PV se desarrolla lentamente y puede no producir síntomas durante años. Entre los síntomas se incluyen: astenia, prurito acuagénico, enrojecimiento de la piel, cefalea, hipertensión, mareos, disnea, neuropatía periférica, hematomas sin causa aparente, esplenomegalia, hepatomegalia y pérdida de peso inexplicada. Se realizó una búsqueda en bases de datos como MEDLINE, Google Scholar, SciELO, PubMed, Science Direct y LILACS, considerando publicaciones desde 2019 en inglés, español y portugués. Las palabras clave incluyeron "JAK2", "JAK2V617F" y "Polycythemia vera", usando operadores booleanos. Se excluyeron artículos sin texto completo o sin relación con neoplasias mieloproliferativas comunes, obteniendo 24 artículos relevantes. Cinco temas centrales se postularon: 1) Descripción de las Neoplasias mieloproliferativas, 2) Epidemiología de la PV, 3) Avances en la comprensión genética y molecular de la PV, 4) Manifestaciones clínicas y diagnóstico diferencial, y 5) Opciones terapéuticas y nuevas terapias en investigación. En esta revisión narrativa se tiene como objetivo describir los avances en el campo del conocimiento de la PV, con un enfoque en los diferentes aspectos de la atención médica para las personas con esta enfermedad. Se busca comprender la relación entre el fenotipo y la variación genética identificada, con el objetivo de facilitar el diagnóstico diferencial con otras afecciones hematológicas. Además, se destaca la importancia de confirmar las mutaciones asociadas para mejorar la correlación clínica entre los diagnósticos.

Referencias

- [1.] Andréasson B, Pettersson H, Wasslavik C, Johansson P, Palmqvist L, Asp J. ASXL1 mutations, previous vascular complications and age at diagnosis predict survival in 85 WHO-defined polycythaemia vera patients. *British Journal of Haematology*. 2020 Feb 17; 189(5):913–9.
- [2.] Babon JJ, Lucet IS, Murphy JM, Nicola NA, Varghese LN. The molecular regulation of Janus kinase (JAK) activation. *The Biochemical Journal* [Internet]. 2014 Aug 15 [cited 2024 Jun 15];462(1):1–13. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4112375/>
- [3.] Barranco-Lampón G, Martínez-Castro R, Arana-Luna L, Álvarez-Vera JL, Rojas-Castillejos F, Peñaloza-Ramírez R, et al. Polycythemia vera. *Gaceta Médica De México* [Internet]. 2022;158(Supl 1):11–6. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37734046/>
- [4.] Benton CB, Boddu PC, DiNardo CD, Bose P, Wang F, Assi R, et al. Janus kinase 2 variants associated with the transformation of myeloproliferative neoplasms into acute myeloid leukemia. *Cancer*. 2019 Feb 27;125(11):1855–66.
- [5.] Chen CC, Chen JL, Lin AJH, Yu LHL, Hou HA. Association of JAK2V617F allele burden and clinical correlates in polycythemia vera: a systematic review and meta-analysis. *Annals of Hematology* [Internet]. 2024 Jun 1 [cited 2024 Jun 17];103(6):1947–65. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38652240/>

