

Metaanálisis de la prevalencia de la mutación JAK2 en neoplasias mieloproliferativas crónicas BCR-ABL negativas: 2007-2017

► Mónica Mejía Ochoa, Paola Andrea Acevedo Toro, Jaiberth Antonio Cardona Arias, Kenny Mauricio Gálvez Cárdenas

Universidad de Antioquia, Escuela de Microbiología (Medellín, Antioquia)

Introducción: la mutación JAK2 ha tenido gran impacto en el conocimiento de las neoplasias mieloproliferativas crónicas (NMPC); su utilidad como marcador diagnóstico se puede consolidar con el estudio de su prevalencia. El objetivo de este trabajo es metaanalizar la prevalencia global de la mutación JAK2 V617F en PV, TE, MFP y específica, según las técnicas de detección 2007-2017.

Materiales y métodos: revisión sistemática con metaanálisis en cuatro bases de datos multidisciplinarias, con un protocolo *a priori* con criterios según la guía Prisma. Se garantizó la reproducibilidad en la búsqueda y extracción de información. La calidad metodológica se evaluó con la guía Strobe. Las variables se describieron con frecuencias. Se realizó metaanálisis para la prevalencia de la mutación JAK2, con comparaciones mediante intervalos de confianza del 95% para la diferencia de proporciones o prueba Z y metarregresión según la técnica de detección.

Resultados: se incluyeron 49 estudios, la técnica más usada fue AS-PCR (40%), seguida de secuenciación (15%) y PCR en tiempo real (15%). La prevalencia global de la mutación JAK2 V617F en PV fue del 84,5%, siendo menor en los estudios basados en secuenciación (66,2%) y mayor en el uso de PCR en tiempo real (93%); la prevalencia en TE fue del 57,2%, las menores proporciones se obtuvieron con PCR-RFLP y secuenciación (54,3% y 54,1%, respectivamente), y las mayores proporciones fueron en PCR en tiempo real; en MFP, la prevalencia fue del 55,2%, las menores proporciones se hallaron con secuenciación (39,3%) y las mayores PCR en tiempo real (75%).

Conclusiones: se evidencia una gran especificidad y altas frecuencias de JAK2 V617F en PV, lo que lleva a concluir y reafirmar que, para su diagnóstico, debe tenerse en cuenta, además de características clínicas y hematológicas, la tamización genética de los pacientes. Adicionalmente, los resultados derivados de este estudio proveen evidencia sobre la variabilidad que ejerce el tipo de prueba empleada sobre la frecuencia de la mutación, específicamente se sugiere elegir técnicas diferentes a la secuenciación de Sanger.

DATOS DE CONTACTO

Correspondencia: Mónica Mejía Ochoa. Correo electrónico: monicamejia-07@hotmail.com