

bóticos están tan estrechamente ligados a la patogénesis de la PV que se utilizan para guiar la estratificación del riesgo del paciente y las recomendaciones de tratamiento. Además de varios factores de riesgo convencionales para la trombosis, los datos clínicos han implicado hematocrito aumentado y adhesividad de glóbulos rojos, plaquetas activadas, leucocitosis y carga alélica de JAK2 V617F elevada.

**Objetivos:** El objetivo de nuestro estudio fue analizar la incidencia y los diferentes momentos y forma de presentación de la trombosis en pacientes con PV en nuestro centro.

**Métodos:** Se realizó un análisis retrospectivo basado en la revisión de los registros médicos de los pacientes adultos diagnosticados de policitemia vera en nuestro centro entre 1986 y 2017. Se registraron los datos clínicos y biológicos.

**Resultados:** Se analizaron 51 pacientes (28 hombres y 23 mujeres). La edad promedio en el momento del diagnóstico fue de 61 años (rango 28-83). Encontramos un total de 19 pacientes (37,2%) que sufrieron una trombosis antes o después del diagnóstico PV. Entre los pacientes con trombosis antes del diagnóstico (13 en total) se han encontrado diferentes escenarios: 1) Dos pacientes desarrollaron un fenómeno trombótico que condujo al diagnóstico de PV. Ambos sufrieron un accidente cerebrovascular y uno tuvo una mutación JAK2 heterocigota, mientras que el otro tenía una mutación de JAK2 exón 12. 2) Siete pacientes desarrollaron una trombosis antes del diagnóstico PV y aún sin eritrocitosis [4 infartos, 1 infarto agudo de miocardio (IAM) y 2 embolias pulmonares]. Todos tenían una mutación JAK2 heterocigota, excepto uno que tenía una mutación homocigota. 3) Cuatro pacientes tuvieron una trombosis antes del diagnóstico PV, pero ya con evidencia de eritrocitosis (2 ACV y 2 IAM). El tiempo desde la trombosis hasta la evaluación del hematólogo varía de 1 a 29 meses (media 14,5 meses). El tiempo desde la evidencia de policitemia hasta la evaluación del hematólogo varía de 2 a 123 meses (media 43 meses). Todos estos pacientes tenían una mutación JAK2 heterocigota. Por otro lado, seis pacientes desarrollaron un fenómeno trombótico una vez diagnosticada la PV (3 ACV, 2 IAM y 1 trombosis venosa profunda). Dos pacientes presentaron mutación homocigota para JAK2 y cuatro mutación heterocigota. Cuatro pacientes tenían además leucocitosis en el momento del diagnóstico. Sobre el tratamiento, 3 pacientes estaban recibiendo hidroxurea y dos pacientes haciéndose flebotomías cuando ocurrió la trombosis; dos pacientes masculinos tenían un hematocrito superior al 45%. Es de destacar que, de los 6, cinco pacientes no tenían profilaxis con AAS cuando desarrollaron la trombosis.

**Conclusiones:** En nuestra serie el 37,2% de los pacientes con PV desarrollaron trombosis, especialmente antes del diagnóstico. Todos tenían mutación JAK2 V617F excepto uno que tenía la mutación exon12-JAK2. Cuatro trombosis (21%) se desarrollaron después de la eritrocitosis pero antes de que el paciente fuera evaluado por un hematólogo. Nos preguntamos si podrían haberse evitado. Después del diagnóstico, la suspensión de la profilaxis con aspirina por cualquier motivo parece ser un factor importante para desarrollar trombosis.

## PB-090

### DIFERENCIAS CLÍNICAS Y HEMATIMÉTRICAS EN PACIENTES CON TROMBOCITEMIA ESENCIAL Y MUTACIÓN PARA EL GEN DE LA CALRETICULINA

Villalba Montaner M., Salvador Rúperez E., García Ortego A., Pinzón Mariño S., Gómez Martínéz A., Hernández Mata C., Martín-Consuegra Ramos S., Ferrer Garrido G., Caballero Navarro G., Rubio Martínez A., Delgado Beltrán P.

Hospital Miguel Servet, Zaragoza

**Introducción:** La identificación de la mutación somática en el gen CALR ha supuesto un avance diagnóstico en las neoplasias mieloproliferativas crónicas. Una cuarta parte de los pacientes (ptes) con trombocitemia esencial (TE) presenta dicha mutación, diferenciando dos variantes: la CALR tipo 1 (deleciones) y tipo 2 (inserciones). La TE mutada por CALR podría tratarse no solo de una entidad distinta a nivel molecular, sino también a nivel clínico-analítico.

**Métodos:** Estudio descriptivo y prospectivo unicéntrico. Se incluyen 95 pacientes con TE diagnosticados en el Hospital Miguel Servet. Se analizan variables demográficas, características clínicas y hematimétricas en función de la biología molecular del paciente, establecimiento las diferencias observadas entre los pacientes con mutación JAK-2 y CALR (tipo 1 y tipo 2).

**Resultados:** 35 eran hombres y 60 mujeres. Del total de pacientes, 55 presentaban la mutación JAK-2 (57,89%), 22 la mutación CALR (23,15%) (tipo 1: 12 ptes (46,15%) y tipo 2: 10 ptes (38,46%)), 5 la mutación MPL (5,2%) y 9 eran triples negativos (9,4%). Los ptes con TE mutada con CALR eran más jóvenes que los JAK-2, mediana de edad 65 años (29-84) y 72 años (40-96) respectivamente. Al diagnóstico, las cifras de hemoglobina y leucocitos en ptes JAK-2 eran superiores (mediana 14,6 g/dL y 9,30. 10<sup>3</sup>/μL) frente a CALR tipo 1 (mediana 14,1 g/dL y 7,78.10<sup>3</sup>/μL) y tipo 2 (14,4 g/dL y 7,80.10<sup>3</sup>/μL) y presentaban un recuento menor de plaquetas (mediana 744.10<sup>3</sup>/μL) frente a CALR tipo 1 (mediana 836. 10<sup>3</sup>/μL) y tipo 2 (mediana 916.10<sup>3</sup>/μL). Todos los pacientes CALR presentaban niveles normales de eritropoyetina mientras que un 18% JAK-2 presentaban niveles descendidos. 17 ptes (12,72%) JAK-2, 3 ptes (25%) CALR tipo 1 y 1 pte (10%) CALR tipo 2 presentaban esplenomegalia. Presentaron episodio trombótico previo al diagnóstico: 5 ptes JAK-2 (9%), de éstos 5 ptes eran hipertensos y 2 dislipémicos, 1 pte CALR tipo 1 (8,3%), era hipertenso, dislipémico y fumador y ninguno CALR tipo 2, 1 pte era hipertenso. Tras el diagnóstico 1 pte JAK2 presentó nuevo episodio trombótico posteriormente. Al diagnóstico, 41 pacientes JAK-2 se les realizó biopsia ósea (74,5%) con reticulina grado 1: 11 ptes (26,82%), grado 2: 3 ptes (7,3%) y grado 3: 0 ptes; a 11 ptes CALR tipo 1 (91,6%) con reticulina grado 1: 3 ptes (27,27%) y grado 2-3: 0 ptes; a 7 pacientes CALR tipo 2 (70%) con reticulina tipo 1: 3 ptes (44,85%) y grado 2-3: 0 ptes.

**Conclusiones:** La TE con mutación CALR parece comportarse de manera diferente en términos de características biológicas, hematológicas y clínicas frente a la mutación JAK2. Afecta a individuos relativamente jóvenes y se caracteriza por un recuento de plaquetas mayor pero con un riesgo trombótico inferior, especialmente los pacientes CALR tipo 2. Aunque en nuestra serie no encontramos grandes diferencias entre los subtipos de CALR, probablemente por el escaso número de ptes, creemos que ampliando la muestra existan diferencias entre ambos subgrupos que podrían implicar diferentes algoritmos terapéuticos.

## PB-091

### CRISIS BLÁSTICA CON DIFERENCIACIÓN BASÓFILA COMO DEBUT DE LEUCEMIA MIELOIDE CRÓNICA

Peralta-Benítez R., Esteban-Figuerola A., Pichardo-Condorhuaman L., Aguinaga L., Herrera-Perez P., Hermosilla-Fernández M., Najera M.J., García Muñoz R., Feliu Sánchez J., Campeny A., Hernandez M., Farfan G.

Hospital san Pedro, Logroño (La rioja)

**Introducción:** La leucemia aguda basófila es extraordinariamente rara y en ocasiones debuta como crisis blástica de una Leucemia Mieloide Crónica (LMC) cromosoma Ph+ t(9;22) (q34;q11) con presencia del gen de fusión BCR-ABL resultando en una inestabilidad genómica, resistencia a la apoptosis y bloqueo de la diferenciación celular. La crisis blástica se define como presencia de ≥20% de blastos en sangre periférica o médula ósea; o proliferación blástica extramedular. Siendo en su mayoría blastos de linaje mielóide, también se han descrito casos de diferenciación linfóide, monocítica, megacariocítica, eritroide y eosinofílica<sup>1</sup>

**Objetivos:** Presentamos un caso de debut de una LMC en crisis blástica con diferenciación basófila destacando las características citológicas, inmunofenotípicas, citogenética y moleculares que permitieron alcanzar el diagnóstico.

**Caso Clínico:** Varón de 50 años, obeso e hipertenso, sin antecedentes hematológicos previos. Acude a urgencias con disnea asociada a proceso catarral agudo. En el hemograma presenta leucocitosis intensa con anemia y plaquetopenia (leucocitos 504.660, Hb 11.4 g/dL, plaquetas 107.000) y elevación de reactantes de fase aguda. En el frotis de sangre periférica se observan un 46% de blastos y serie mielóide en distintos estadios madurativos (neutrófilos segmentados 15%, promielocitos 5%, mielocitos 14%, basófilos 4%, monocitos 6%). La ecografía mostró una esplenomegalia de 17.6 cm. En el estudio medular destaca una serie mielóide en maduración y un 82% de blastos: unos indiferenciados de tamaño mediano, núcleo bilobulado, cromatina laxa y nucleólos prominentes, otros con granulación gruesa basófila en distintos estadios madurativos. Ambos tipos de blastos fueron negativos para negro sudan y esterazas inespecíficas, pero presentaron metacromasia para azul de toluidina. La citometría confirmó una infiltración por un 40% de blastos CD34+, CD33+, CD13++, CD9++, CD123++, CD25++, HLA-DR+,