



1042 - MUTACIÓN JAK2, ESTUDIO DE TROMBOFILIA Y FACTORES PREDISPONENTES EN LA TROMBOSIS PORTAL NO CIRRÓTICA NI TUMORAL

M.^a Carmen López Lechuga¹, Manuel Ordóñez Blanco¹, Carlos Tomás Noblejas Quiles¹, Claudia Moreno Navarro¹, Gabriel Puche Palao², Maria Teresa Herranz Marín¹ y Javier Pagán Escribano¹

¹Medicina Interna, Hospital Universitario Morales Meseguer, Murcia, España. ²Medicina Interna, Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España.

Resumen

Objetivos: Describir las características clínicas, factores predisponentes y el rendimiento diagnóstico del estudio de mutación JAK2 en pacientes con trombosis portal no asociada a cirrosis hepática ni neoplasia, con especial atención a la presencia de factores locales y sistémicos.

Métodos: Estudio observacional retrospectivo de una cohorte unicéntrica de pacientes con diagnóstico de trombosis portal no relacionada con cirrosis hepática ni enfermedad oncológica. Se recopilaron variables clínicas, factores predisponentes locales (cirugía, infección o inflamación abdominal), factores de riesgo de enfermedad tromboembólica venosa (ETEV), estudios de trombofilia y análisis de la mutación JAK2. Los datos fueron obtenidos mediante revisión sistemática de la historia clínica electrónica y del seguimiento realizado en la Unidad Avanzada de ETEV de nuestro centro.

Resultados: Se incluyeron un total de 38 pacientes con diagnóstico de trombosis portal no cirrótica ni tumoral, con una edad media de 63,4 años. Únicamente tres pacientes (7,9%) presentaban antecedentes personales de ETEV. La técnica diagnóstica más utilizada fue la tomografía computarizada (TAC) abdominal (97,4%). Se identificaron factores de riesgo de ETEV en 28 pacientes (73,7%). Entre los factores locales, destacaron los procesos inflamatorios a nivel abdominal, siendo la pancreatitis (21,1%) y la colangitis (18,4%) los más prevalentes. Al comparar los subgrupos, los pacientes con factores locales asociados presentaban una edad significativamente mayor que aquellos sin factores locales identificables (71,3 vs. 58,3 años; $p = 0,009$). El estudio de la mutación JAK2 fue solicitado en 7 pacientes (18,4%), con una tasa de positividad del 57,1%, lo que representa el 10,5% del total de la cohorte. Cuatro de estos pacientes fueron diagnosticados de mielofibrosis como causa subyacente. Nueve pacientes (23,7%) fueron inicialmente clasificados como casos de trombosis portal no provocada. De este grupo, tres pacientes fueron diagnosticados posteriormente de una neoplasia mieloproliferativa crónica durante el seguimiento clínico. En cuanto al estudio de trombofilias, se solicitó en 22 pacientes (57,9%) el análisis de trombofilia congénita, sin identificarse ningún caso positivo. Asimismo, se solicitó en 22 pacientes (57,9%) el estudio de anticuerpos antifosfolípidos, con un único resultado positivo (4,5% de los pacientes estudiados; 2,6% del total de la cohorte).

Conclusiones: La trombosis portal no cirrótica ni oncológica se asocia frecuentemente a una combinación de factores predisponentes locales y sistémicos, especialmente en pacientes de edad avanzada. Esto puede reflejar una mayor susceptibilidad en edades avanzadas a desarrollar enfermedades inflamatorias o

infecciosas abdominales (como pancreatitis o colangitis), pero también sugiere que la edad avanzada podría actuar como un facilitador o amplificador del riesgo trombótico en presencia de factores locales, debido a una mayor carga comórbida, inflamación basal y disfunción endotelial relacionada con el envejecimiento vascular. El rendimiento del estudio JAK2 fue alto pese a su baja solicitud, lo que apoya su inclusión sistemática en el estudio etiológico, sobre todo en aquellos casos sin factores asociados al evento trombótico.