

Policitemia vera

¿Qué es la policitemia vera y a quién afecta?

La policitemia vera (PV) es una enfermedad maligna que se engloba dentro de las neoplasias mieloproliferativas crónicas, junto con la mielofibrosis primaria y la trombocitemia esencial, entre otras (ver tabla 1).

Tabla 1.- Neoplasias mieloproliferativas crónicas

- Leucemia mieloide crónica, BCR-ABL positiva
- Mielofibrosis primaria
- Trombocitemia esencial
- Policitemia vera
- Leucemia eosinofílica crónica
- Leucemia neutrofílica crónica
- Neoplasias mieloproliferativas inclasificables

En estas enfermedades las células madre de la médula ósea, encargadas de fabricar todas las células de la sangre, han adquirido un defecto genético que les hace producir células sanguíneas de estirpe mieloide de manera descontrolada. Esta alteración genética no es hereditaria (no se transmite de padres a hijos), si bien algunas familias tienen una predisposición a desarrollar neoplasias mieloproliferativas. En el caso de la policitemia vera, a causa de una mutación (casi siempre en el gen *JAK2*) en una célula productora de los hematíes, se produce un incremento de los glóbulos rojos en la sangre.

En nuestro país, la incidencia de policitemia vera es de 4-6 casos por millón de habitantes y año, siendo la edad mediana al diagnóstico de 60 años. Es una enfermedad rara antes de los 40 años.

Las consecuencias principales de esta enfermedad son el incremento del riesgo de sufrir complicaciones trombóticas (venosas y arteriales) y hemorrágicas y la posibilidad de evolución a otro tipo de neoplasia hematológica, como la mielofibrosis o la leucemia aguda.

Los síntomas y el diagnóstico

En muchos casos la enfermedad aparece sin síntomas, siendo diagnosticada de forma casual a raíz de una analítica de rutina. En un 20-30% de los pacientes debuta con una trombosis o ésta se ha producido en los años previos. Si existen manifestaciones clínicas, estas pueden ser muy variadas: cansancio, síntomas constitucionales (sudoración nocturna, pérdida de peso, febrícula), crisis de gota, molestias epigástricas, prurito (“picor”) generalizado, con frecuencia desencadenado tras el contacto con el agua (“prurito acuagénico”), episodios trombóticos (accidente vascular cerebral, angina de pecho, infarto de miocardio, claudicación intermitente de extremidades inferiores, trombosis venosa de miembros inferiores, abdominal [portal, esplénica, hepática] o pulmonar), manifestaciones microvasculares (enrojecimiento y dolor/quemazón en los dedos de las manos y plantas de los pies, cefalea, hormigueos en manos y pies, sensación vertiginosa, alteraciones visuales transitorias) y hemorragias (epistaxis, gingivorragias, hematomas, sangrado digestivo).

Para diagnosticar una policitemia vera se utilizan indicadores de la concentración de glóbulos rojos en la sangre. En la actualidad, se emplea como dintel diagnóstico un hematocrito superior al 49% (en hombres) o al 48% (en mujeres) o una concentración de hemoglobina superior a 165 g/l (en hombres) o a 16 g/l (en mujeres). Estas mediciones se realizan de forma habitual en cualquier hemograma de rutina. Por otro lado, en el hemograma de los pacientes con policitemia vera es frecuente observar un aumento del recuento de glóbulos blancos (leucocitosis) y de plaquetas (trombocitosis).

Para establecer el diagnóstico definitivo debe efectuarse un estudio molecular (para detectar la presencia de mutaciones del gen *JAK2*), siendo con frecuencia necesario realizar una biopsia de médula ósea.

El tratamiento

El tratamiento de la policitemia vera se basa fundamentalmente en el control de los factores de riesgo cardiovascular (hipertensión arterial, diabetes, hipercolesterolemia), la antiagregación plaquetar y la normalización del hematocrito.

En general, está indicada la antiagregación plaquetar (habitualmente con ácido acetilsalicílico a bajas dosis) en todos los pacientes, salvo en caso de contraindicación a este fármaco. Se recomienda mantener en todo momento un hematocrito inferior al 45%. En pacientes de bajo riesgo (jóvenes sin trombosis previa) esto suele realizarse con flebotomías (sangrías) periódicas. En los pacientes con alto riesgo de trombosis se indica tratamiento citorreductor, fundamentalmente con hidroxiurea, dado su buen perfil de toxicidad. En pacientes jóvenes o mujeres fértiles con deseo de embarazo, el tratamiento con interferón es una opción comúnmente aceptada. En pacientes con un control inadecuado del hematocrito tras tratamiento con hidroxiurea o con efectos secundarios a este fármaco, el tratamiento con ruxolitinib ha demostrado ser una alternativa eficaz.

El pronóstico

La evolución clínica de esta enfermedad depende de muchos factores, no solamente de la propia enfermedad. Los pacientes que no sufren complicaciones vasculares graves tienen una expectativa de vida similar a la población general.

Una pequeña proporción de pacientes desarrollará a largo plazo una progresión de la enfermedad a mielofibrosis o leucemia aguda, lo que implicará un cambio en la actitud terapéutica y un peor pronóstico.

Otras webs de interés

- Registro de Donantes de Médula Osea (REDMO). www.fcarreras.org/es/redmo