



Neurology perspectives



23031 - PREVALENCIA Y UTILIDAD DE LA DETERMINACIÓN DE JAK2V617F EN PACIENTES JÓVENES CON ICTUS ISQUÉMICO CRIPTOGENICO

Calero García, C.¹; Ois Santiago, Á.¹; Senín Magán, M.²; Bellosillo Paricio, B.²; Grau Royo, F.¹; Vallverdú Prats, M.³; Cuadrado Godia, E.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital del Mar; ²Servicio de Hematología. Hospital del Mar; ³Programa de Investigación en Neurociencias. Hospital del Mar Research Institute.

Resumen

Objetivos: Evaluar la prevalencia de la mutación JAK2V617F en pacientes menores de 65 años con un primer ictus isquémico de etiología indeterminada (PII), y analizar su asociación con variables clínicas y pronósticas.

Material y métodos: Estudio observacional retrospectivo de cohorte consecutiva de pacientes con PII atendidos entre 2005-2024, sin diagnóstico previo de neoplasias mieloproliferativas crónicas (NMPc) y con muestra biológica disponible. La mutación JAK2V617F se analizó mediante PCR alelo-específica (LOD 0,01%) por el Servicio de Hematología, ciego a los datos clínicos. Se definió positividad de una frecuencia alélica (VAF) $\geq 0,1\%$. Se recogieron variables clínicas, factores de riesgo vascular y parámetros analíticos. Se realizaron análisis descriptivos comparativos y regresión logística para identificar predictores de mal pronóstico funcional (mRS 3-6).

Resultados: De los 222 pacientes incluidos, 18 (8,1%) presentaron la mutación JAK2V617F con VAF $\geq 0,1\%$. Tres de ellos cumplían criterios diagnósticos de NMPc en el momento del ictus. La prevalencia observada fue superior a la estimada para población general de edad comparable (0,1-3,1%). En el modelo multivariable, la VAF (escalada por 1%) se asoció de forma independiente con peor pronóstico funcional (OR: 1,003; IC95%: 1,000-1,006; $p = 0,025$), tras ajustar por edad, sexo, comorbilidades y NIHSS.

Conclusión: En pacientes con PII la mutación JAK2V617F mostró una prevalencia superior a la esperada, asociada con un peor pronóstico funcional. Esta mutación se puede detectar en individuos sin NMPc dentro del espectro de la hematopoyesis clonal (CHIP), y se ha sugerido como un nuevo factor de riesgo vascular. Se requieren estudios adicionales para confirmar su relevancia clínica en PII.