

**ACADEMIA DE CIÊNCIA E TECNOLOGIA DE SÃO JOSÉ DO RIO
PRETO - AC&T**

**ARTIGO DE REVISÃO BIBLIOGRÁFICA
PÓS-GRADUAÇÃO EM HEMATOLOGIA E BANCO DE SANGUE**

BRUNO FABIANO DE CAMARGO

**TROMBOCITOSE ESSENCIAL E ASSOCIAÇÃO DO GENE JANUS
QUINASE 2 (JAK2)**

**SÃO JOSE DO RIO PRETO
2018**

1. Trombocitemia Essencial (TE)

Ao explicar sobre trombocitemia essencial, é necessário compreender o tecido medular, irá observar à presença de uma grande variedade de células precursoras de origem mielóide e linfóide, células que ainda não alcançaram seu grau de maturação (condensação nuclear), a série megacariocítica se desenvolve na medula óssea (através de uma célula-tronco) e seu produto final é transformado em milhões de plaquetas que são liberados na corrente sanguínea. A TE é uma doença mieloproliferativa de característica neoplásica se forma através de uma mutação clonal da célula-tronco ocasionando a formação descontrolada de megacariócitos (Figuras I.) na medula óssea. São mais comuns em pessoas com idade entre 50 - 60 anos, aproximadamente 85% dos casos não apresentam sintomas, descobrindo ocasionalmente em um hemograma de rotina pela quantidade excessiva de plaquetas chegando a um valor $>600 \times 10^9 /L$, indicio que leva o clinico solicitar exames complementares para confirmação diagnostica, faz-se necessária realização do mielograma, biópsia de medula e JAK2, exame menos invasivo podendo ser realizado por amostras de sangue total em EDTA, obtido por punção venosa periférica, estudos recentes mostram (Lancet 2005; 365:1054-61) que a maioria dos portadores de doenças mieloproliferativas – exceto leucemia mielóide crônica – adquiriu a mutação V617F no gene Janus Kinase 2 (JAK2), os outros 25% de casos sintomáticos, podem ocorrer quadros variáveis e alguns sintomas muito semelhantes a certos subtipos de linfomas ou leucemias (sudorese, perda de peso, febre), ha outros sintomas mais característico que são ataques isquêmicos transitórios, isquemia retiniana, angina e episódios de trombose, tornando-se pacientes de risco cardiovasculares levando em consideração as embolias pulmonares e neurovasculares.

FIGURA I

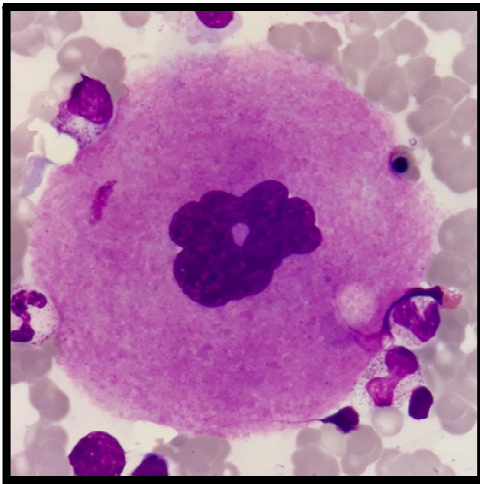


Imagem A

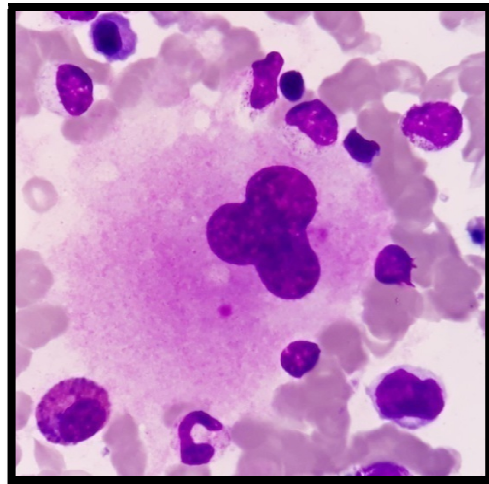


Imagem B

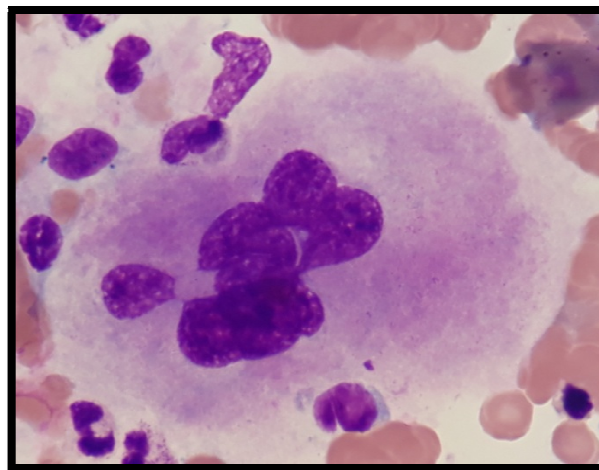


Imagem C

Figuras I. Imagens obtidas por microscopia óptica de uma lâmina de mielograma, podendo ser visualizados megacariócitos sem alterações qualitativas, imagens A B e C.

2. Janus Kinase 2 (JAK2)

De acordo com MONTE-MÓR, Bárbara CR et AL, a proteína JAK2, pertencente à família das Janus quinases, é também uma tirosina-quinase, fosforilada em resposta à ação de diversas citocinas, ativando assim diferentes vias de sinalização intracelular e participando do processo de transdução do sinal Trata-

se de uma mutação pontual, a substituição de uma guanina por timina (G - T) no éxon 14 do gene JAK2 levando à substituição de uma valina por fenilalanina (V - F) na posição 617 da proteína codificada (JAK2 V617F).

O gene Janus Kinase 2 fornece instruções para a formação de uma proteína que irá estimular o aumento celular de uma determinada linhagem (eritróide e mielóide). Esta proteína sinaliza a membrana celular que por sinais citoquímicos e é expressada para o núcleo, fenômeno denominada como JAK/STAT, fator de grande importância no controle e produção da hematopoiese.

Exame realizado por método de PCR em Tempo Real, podendo ser analisados em sangue periférico ou em aspirado de medula, ambos coletado em tubo de EDTA

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

MONTE-MÓR, Bárbara CR et al. A mutação JAK2 V617F e as síndromes mieloproliferativas. **Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia**, 2008.

BITTENCOURT, Rosane I., et al. Trombocitose essencial: o que é essencial saber. *Rev Bras Hematol Hemoter [Internet]*, 2010, 32.2: 162-70.

ZERBINI, Maria Claudia Nogueira, et al. Classificação da Organização Mundial da Saúde para os tumores dos tecidos hematopoético e linfóide, 4ª edição, 2008: principais modificações introduzidas em relação à 3ª edição, 2001. *Revista da Associação Médica Brasileira*, 2011, 57.1: 6-73.