

POLICITEMIA VERA (PV)

PV es un trastorno mieloproliferativo caracterizado por la sobreproducción de eritrocitos, granulocitos y plaquetas morfológicamente normales, debido a la mutación JAK2 (V617F) que se presenta también en el 50% de pacientes con trombocitosis esencial y mielofibrosis primaria. Es la eritrocitosis la que distingue a la PV de todos los demás trastornos mieloproliferativos. EL papel de la flebotomía en el control de la PV ha sido controversial al compararlo con la quimioterapia y fósforo-32.

La mayor parte de la controversia es debida a no considerar ciertos principios de la fisiología del volumen sanguíneo:

1. El hematocrito señala solo una porción del volumen sanguíneo total ocupado por los eritrocitos; ya que *"in vivo"* la distribución del plasma y los eritrocitos en la circulación varía de acuerdo al tamaño del vaso sanguíneo.
2. El volumen plasmático y la masa celular varían independientes dependiendo de la situación clínica. En casos de deshidratación hay una contracción del volumen plasmático y una elevación del hematocrito sin cambio en la masa celular. En la hipoxia celular, a medida que aumenta la masa celular, el volumen plasmático disminuye.

La PV representa una situación especial en la que a medida que la masa celular se expande, el volumen plasmático se expande también, enmascarando la eritrocitosis y la esplenomegalia exagera este proceso, por lo que en ocasiones es difícil diagnosticar PV aún en la presencia de eritrocitosis.



Camille Pissarro (1830-1903)

Invisible es el ser que domina, invisible es la voz que guía.
Ernst Fischer

3. Conforme el hematocrito se eleva por arriba de 45%, la viscosidad sanguínea aumenta. Esto es especialmente importante en los vasos mayores en los que el hematocrito es más elevado que en los pequeños.

El papel benéfico de la flebotomía es la respuesta fisiológica a la misma, una expansión del volumen plasmático.

Actualmente, el beneficio terapéutico de la flebotomía es mantener un hematocrito menor al 43% en mujeres y 45% en hombres.

En la era genómica, el simple hematocrito tiene valor en el control de episodios trombóticos en pacientes con PV.

HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR (HF)

La HF es un trastorno genético que afecta aproximadamente a 1 en 250 personas y está asociado con niveles elevados de LDL-colesterol. Sin tratamiento, la presencia de aterosclerosis prematura y enfermedad cardiovascular temprana, afecta al 25% de mujeres y al 50% de los hombres. El padecimiento es difícilmente detectado en niños y adolescentes. La mutación FH48 es la más frecuente, pero no la única y aún no se conocen todas las mutaciones.

La pandemia de obesidad en adultos y niños plantea la necesidad de establecer formas de detección adecuadas, tomando en cuenta costos y beneficios. La búsqueda de la detección de la mutación FH48 es cara e incompleta; no así la cuantificación del LDL-colesterol.

La detección puede ser en "cascada" (por cada padre con hipercolesterolemia, investigarla en los hijos) o "universal" si en todos los niños mayores de 10 años hasta los 20 años, se establecen los "límites clínicos" siguientes:

Colesterol total	135-171 mg/dL
LDL-colesterol	70-102 mg/dL
HDL-colesterol	30 - 44 mg/dL
Triglicéridos	41-84 mg/dL

La terapia con estatinas puede iniciarse a los 10 años de edad (1).

(1) Kuters, D.M. JAMA 2014; 312:1055-7

No quiero que la vida imite al arte. Quiero que la vida sea arte.
Ernst Fischer