DISTRIBUCIÓN DE PACIENTES CON ANEMIA DE FANCONI EN ESPAÑA

Mª A Dasí Carpio
Unidad Hematología Pediátrica. Hospital Universitario La Fe. dasi_ang@gva.es

La Anemia de Fanconi es una enfermedad hereditaria , autosómica recesiva que se caracteriza por la aparición de una pancitopenia como consecuencia de un fallo medular progresivo, malformaciones congénitas asociadas, fragilidad cromosómica y predisposición al cáncer. Es una enfermedad rara ya que su prevalencia se estima en 1-5 por millon, mientras que la frecuencia de portadores es de 1 por 200-300, siendo mayor en determinados grupos de población subafricana y judios Askenazi (1/ 77 y 1/90 respectivamente). Se ha identificado mediante análisis de complementación, al menos 11 grupos diferentes (A, B, C, D1, D2, E, F, G, I, J y L), lo que podría explicar la heterogeneidad de manifestaciones clínicas. El trasplante de medula ósea (TMO) ofrece la posibilidad de corregir el defecto en la hematopoyesis. El futuro en cuanto a la curación de la enfermedad está en la terapia génica.

Desde 1988 se inicio un Registro Nacional de niños afectos de Aplasias Medulares Constitucionales con la finalidad de conocer la historia natural de la enfermedad y establecer una base de datos para investigaciones o terapéuticas futuras.

Desde entonces, 174 pacientes diagnosticados de Anemia de Fanconi han sido registrados desde 39 hospitales de nuestro país, si bien se observa una concentración en determinados centros hospitalarios (Cataluña y Valencia concentran el 50 % de los casos).

Proceden de 16 Comunidades Autónomas, estando representadas todas con la única excepción de Cantabria. Se trata de 84 varones y 90 mujeres cuyas fechas de nacimiento oscilan entre 1964 y 2004.

La causa de consulta fue la presencia de alteraciones hematológicas (anemia, trombopenia, leucopenia) en el 76% de los casos, existencia de malformaciones en el 16% o antecedentes familiares contributorios en el 8%.

El 83 % presentaron alteraciones fenotípicas (por orden de frecuencia: dermatológicas 83%; Músculo esqueléticas (fundamentalmente en mano 63%); Retraso pondoestatural 32%; Oculares 23%; Renales 19%; Genito-urinarias 18%; Digestivo 10%; Cardiovascular 9%; Retraso mental 6%. Ocho pacientes no presentaban ninguna malformación asociada

El 80 % han precisado tratamiento por manifestar fracaso medular y 52 pacientes han sido transplantados desde el año 1978 y de ellos 26 sobreviven.

Se ha comunicado el fallecimiento de 64 pacientes, en el 20 % de los casos no consta su situación actual o se ha perdido el seguimiento y 6 pacientes han desarrollado leucemia y 2 carcinoma epidermoide en mucosa oral.

Ochenta y tres pacientes han sido subtipados, siendo el 79% del grupo FANCA.

Desde el principio llamó la atención la prevalencia de la etnia gitana. En la actualidad hay treinta y ocho pacientes censados. Si tenemos en cuenta que el número de gitanos en España es de 500.000 – 600. 000 la frecuencia estimada de portadores es de 1/ 64, lo que hace a este grupo étnico ser el de mayor prevalencia de Anemia de Fanconi a nivel mundial. En ellos se ha identificado una mutación FANCA (295C<T) específica de los gitanos españoles. Este trabajo ha sido realizado por miembros de la Red Fanconi (Callen E y col. Blood 2005; 105:1946-1949).