

Juan tiene cinco años y cada día que pasa se encuentra más débil. Además, cualquier ligero golpe en el cuerpo le produce un hematoma. El médico ha comentado que podría tratarse de una enfermedad genética, posiblemente la anemia de Fanconi. De momento ya han empezado a hacerle algunas pruebas.

Anemia de Fanconi

La enfermedad

Es una dolencia genética que se caracteriza por dañar la médula ósea, alterando su capacidad para producir células sanguíneas. A saber:

- reduce la producción de glóbulos rojos (hematíes), causando anemia;
- reduce la producción de glóbulos blancos (leucocitos), desprotegiendo al organismo contra las infecciones;
- reduce la producción de plaquetas, facilitando el desarrollo de hemorragias;
- y, en algunos casos, produce directamente células anormales, provocando cáncer, especialmente leucemia.

Una consecuencia añadida de la anemia de Fanconi es su capacidad para favorecer el desarrollo de otros tipos de cáncer.

Lo cierto es que los propios progenitores actúan como portadores involuntarios de la enfermedad. Aunque ellos mismos no la presenten, su hijo tiene un 25% de probabilidades de desarrollarla en el caso de que coincida que ambos le transmitan uno de los ocho genes anormales que la caracterizan.

La mayoría de los afectados comienzan a mostrar síntomas de fallo medular entre los 3 y los 12 años. Pero no se trata de una enfermedad exclusiva de la infancia: otro 10% de los afectados son diagnosticados después de cumplidos los 16 años, y unos pocos no la manifiestan hasta después de los 40 años. El caso es que en la actualidad existen en nuestro país unas 100 familias con al menos un enfermo.

El diagnóstico

Dada la amplia variedad de formas en las que se manifiesta la anemia de Fanconi, no es fácil de diagnosticar. Y es que las lesiones apuntadas al inicio (anemia, infecciones, hemorragias, cáncer) pueden darse tanto de manera conjunta como por separado, y suelen ser además sintomáticas de otras dolencias. En cualquier caso, existen una serie de defectos fácilmente identificables que a veces se observan en un bebé afectado: baja estatura, bajo peso, deformidades en el pulgar y el brazo, malformaciones en el esqueleto, defectos en el riñón o el corazón, o manchas en la piel.

Sea como sea, la primera prueba diagnóstica a realizar es un completo análisis de sangre que comprenda el número de las distintas células sanguíneas, su tamaño, la reacción de los linfocitos con varios agentes químicos, etc. Luego, para confirmarlo es aconsejable efectuar un análisis de la médula ósea del paciente median-

te una aspiración o una biopsia. Por último no está de más realizarle un completo estudio genético. En nuestro país hay un grupo de médicos e investigadores especializados en esta dolencia que forman la Red española para el estudio de la anemia de Fanconi.

Por cierto, el diagnóstico puede realizarse antes incluso del nacimiento mediante una biopsia corial o la amniocentesis.

El tratamiento

La mejor opción es un trasplante de médula ósea, idealmente a partir de un hermano. Sin embargo, la probabilidad de que la médula de un hermano sea compatible con el enfermo es de sólo el 25%. Otra alternativa es recurrir a un donante no emparentado; y es que, gracias a los nuevos fármacos de acondicionamiento, las posibilidades de éxito para transplantar una médula de una tercera persona (y salvar el rechazo) se han incrementado notablemente.

La terapia con andrógenos es otra opción interesante mientras no se encuentre un donante. Entre el 50 y el 75% de los enfermos responden bien a estas hormonas masculinas, capaces de estimular la producción de células sanguíneas, sobre todo de glóbulos rojos. Claro que también pueden causar serios efectos secundarios.

Experimentos recientes han demostrado que la sangre del cordón umbilical de un hermano recién nacido compatible puede funcionar como una fuente de células para el enfermo. Paralelamente otros estudios apuntan al desarrollo de terapias génicas.

Las enfermedades raras cuentan con el agravante de su difícil diagnóstico. Para evitar sufrimientos innecesarios es imprescindible encontrar especialistas y centros capaces de realizar las pruebas diagnósticas específicas. En este sentido desempeñan un papel insustituible las asociaciones de pacientes.

Asociación Española de Anemia de Fanconi (AEAF)

C/ Morando 8, 2º A

28029 Madrid

Tel: 921 508 681

Internet: www.asoc-anemiafanconi.es

Correo electrónico: info@asoc-anemiafanconi.es