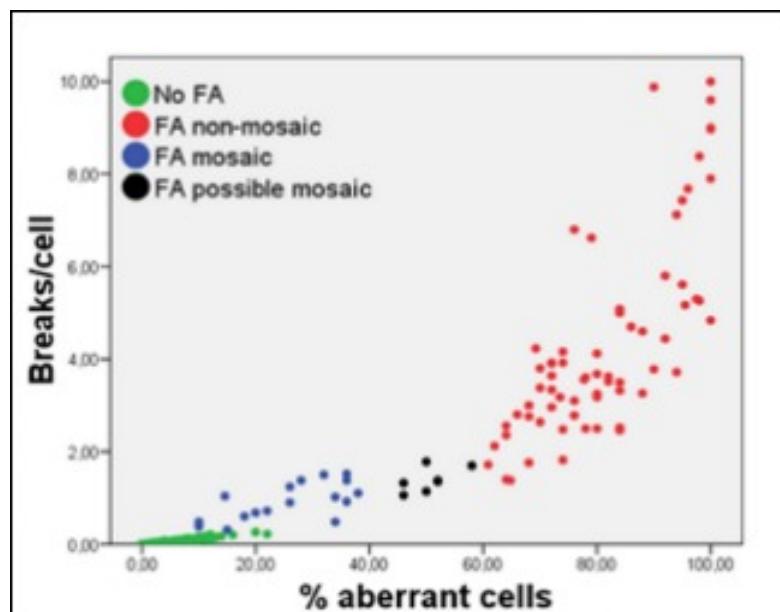


05/2011

Avances en el diagnóstico de la anemia de Fanconi



La anemia de Fanconi es una enfermedad poco frecuente que provoca anemia progresiva y predisposición al cáncer. Actualmente, su diagnóstico, basado en un test de fragilidad cromosómica, no es preciso. Investigadores de la UAB y del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), en colaboración con once hospitales españoles, han propuesto un nuevo índice de fragilidad cromosómica que determina un nivel umbral de valor diagnóstico para distinguir sin ambigüedades los pacientes con anemia de Fanconi de los individuos no afectos.

La anemia de Fanconi es una enfermedad minoritaria caracterizada por anemia progresiva y predisposición al cáncer. La prueba diagnóstica para la anemia de Fanconi es el test de fragilidad cromosómica, provocada por agentes inductores de enlaces cruzados en el ADN como el diepoxibutano (DEB).

Investigadores de la Universidad Autónoma de Barcelona y del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), han investigado la variabilidad, las implicaciones diagnósticas y el impacto clínico de la fragilidad cromosómica en 198 pacientes sospechosos de padecer este síndrome genético.

Este elevado número de pacientes permitió cuantificar la variabilidad y el nivel de solapamiento en el grado fragilidad entre personas sanas y afectas. Los investigadores propusieron un nuevo índice de fragilidad cromosómica que determina un nivel umbral de valor diagnóstico para distinguir sin ambigüedades los pacientes anemia de Fanconi los individuos no afectos.

Este estudio también sugiere que la fragilidad cromosómica durante el desarrollo embrionario podría estar relacionado con las malformaciones observadas en anemia de Fanconi mientras que la fragilidad cromosómica en células T sanguíneas no tiene valor pronóstico de la enfermedad hematológica.

Este estudio, liderado por el Dr.. Jordi Surrallés, Catedrático del Departamento de Genética y de Microbiología de la UAB ha sido recientemente publicado en la revista *Journal of Medical Genetics* y ha contado con la participación de numerosos grupos de investigación y servicios de hemato-oncología de once hospitales de la España (Ramón y Cajal, Niño Jesús, Gregorio Marañón y La Princesa, de Madrid; Materno-Infantil Vall d'Hebron y Santa Cruz y San Pablo, de Barcelona; San Juan de Dios, Esplugues; Universitario La Fe, Valencia; Reina Sofía, Córdoba, General de Las Palmas, Las Palmas de Gran Canaria; General de La Palma, Santa Cruz de La Palma).

Esta investigación ha sido directamente co-financiada por la UAB y el CIBERER junto con otras instituciones (Genoma España, Fundación CNIO, Asociación Española de Anemia de Fanconi) y empresas privadas del sector biotec-farma (Pharmamar y Genzyme).

Jordi Surrallés

jordi.surrelles@uab.es

Referencias

"Chromosome fragility in patients with Fanconi anaemia: diagnostic implications and clinical impact". Castella M, Pujol R, Callén E, Ramírez MJ, Casado JA, Talavera M, Ferro T, Muñoz A, Sevilla J, Madero L, Cela E, Beléndez C, de Heredia CD, Olivé T, de Toledo JS, Badell I, Estella J, Dasí Á, Rodríguez-Villa A, Gómez P, Tapia M, Molinés A, Figuera Á, Bueren JA, Surrallés J. (2011) *J Med Genet*. 48:242-250.

[View low-bandwidth version](#)