

07/2013

Una intensa reunión sobre la Anemia de Fanconi



La XIV Reunión de la Red Nacional de Anemia de Fanconi, organizada por Jordi Surrallés, catedrático de Genética de la UAB, tuvo lugar en la Facultad de Biociencias de la UAB en junio del 2013. Esta reunión, que contó con la participación de médicos, investigadores y familiares de afectados, fue emotiva debido al estado avanzado del ensayo clínico de la terapia génica, que podría empezar a aplicarse ya a principios de 2014.

La UAB acogió la XIV Reunión de la Red Nacional de Anemia de Fanconi, a la que asistieron alrededor de 60 personas entre familiares de afectados, médicos especialistas procedentes de varios hospitales de España, así como investigadores básicos cuyas líneas de investigación se centran en esta enfermedad.

Durante la mañana se celebraron dos reuniones paralelas: por un lado los familiares que aprovecharon para poner en común y compartir sus respectivas experiencias, y en otra sala distinta se reunieron los médicos e investigadores básicos. En la sesión de la tarde se hizo una

reunión conjunta donde los familiares pudieron plantear a los especialistas las cuestiones que más les interesaban.

En la sesión de especialistas se trató ampliamente el estado actual de los ensayos clínicos dirigidos a movilizar progenitores hematopoyéticos en sangre periférica para luego corregirlos por terapia génica e reinfundirlos a los pacientes. También se discutió sobre el seguimiento a largo plazo de la evolución hematológica de los pacientes mosaicos así como la posibilidad de detectar alteraciones citogenéticas clonales en sangre periférica con nuevas tecnologías de análisis genómico a gran escala.

Se presentó el nuevo proyecto financiado por la Maratón de TV3 sobre medicina regenerativa basada en células pluripotentes y corrección por edición génica de mutaciones Fanconi. También se presentó el nuevo gen Fanconi, FANCC, recientemente identificado por el consorcio español. Finalmente se presentó el estado de la investigación sobre el papel de los aldehídos en la anemia de Fanconi.

En la sesión conjunta con familiares, se presentó el cuento “Arnau: una enfermedad escondida” escrito por una madre de un paciente. También se discutió sobre las unidades de seguimiento del riesgo oncológico de los pacientes Fanconi y se presentó el estado actual del ensayo clínico de terapia génica.

La reunión fue intensa y emotiva dado lo avanzado del ensayo de terapia génica y la posibilidad de incluir los primeros pacientes a principios de 2014.

Jordi Surrallés.

jordi.surralles@uab.es

[View low-bandwidth version](#)