

encuentros digitales

La anemia de Fanconi se considera una enfermedad rara. Uno de los problemas que origina es el fracaso de la médula ósea. Hasta el momento el único tratamiento que existe para estos pacientes es el trasplante de células madre procedentes de la médula. Pero en los últimos años la terapia génica ha abierto una ventana a esta patología.



El director del Programa de Terapia Génica de Células

Hematopoyéticas en el CIEMAT resolvió las dudas de los lectores sobre esta patología. Si quiere más información, lea nuestro [especial sobre enfermedades raras](#).

Ha estado con nosotros ...

Juan Antonio Bueren

01 de Abril de 2004

1. ¿se conoce el origen de esta enfermedad?

En la inmensa mayoría de los casos la causa de la enfermedad está bien caracterizada. Creemos que hay 11 genes implicados en esta enfermedad, y de éstos 8 han sido ya caracterizados. Por tanto, aproximadamente en el 90% de los pacientes con anemia de Fanconi la causa genética de la enfermedad puede ser conocida. La caracterización de las mutaciones de cada paciente en una gran parte de los casos se puede investigar pero en algunos pacientes esto presenta complicaciones muy particulares.

2. ¿que relacion puede haber entre la anemia de fanconi y la leucemia aguda?

La mutación en genes de Fanconi supone una cierta predisposición para padecer tumores, entre ellos leucemia mieloide aguda. Por eso los pacientes que padecen anemia de Faconi deben asistir a revisiones periódicas en sus centros de asistencia médica para comprobar el estado hematológico del paciente.

3. ¿Se contempla la posibilidad de que las células de un paciente con Anemia de Fanconi resistan un tratamiento quimioterápico o radioterápico en caso de aparición de tumores sólidos en los que en otro tipo de paciente estuviera indicado este tratamiento?

En los pacientes de anemia Fanconi al igual que en el resto de otros pacientes con tumores sólidos los tratamientos de quimio o radioterapia pueden estar indicados de acuerdo al criterio del oncólogo. En todo caso, para el tratamiento de estos pacientes suelen seguirse pautas de tratamiento particulares ya que todas las células de estos pacientes presentan una sensibilidad característica a los agentes antitumorales.

4. ¿cómo puedo asociarme con otras familias que tengan esta enfermedad?

El año pasado se creó la Asociación Nacional de Familiares con Enfermos de Fanconi. Esta asociación tiene una página web que es <http://www.asoc-anemiafanconi.es/>. A través de ella pueden conseguir toda la información.

5. ¿ es verdad que de momento se está demostrando más eficaz el uso de células madre adultas que el de células madre embrionarias?

Efectivamente mediante trasplantes de células madre de la médula ósea se ha venido curando un gran número de pacientes con problemas hematológicos. Aunque el uso de células embrionarias en un futuro puede ser muy relevante en la actualidad estas células no pueden ser utilizadas para uso clínico ya que su crecimiento es incontrolado y esto supone importantes problemas de seguridad para el paciente.

6. ¿es eficaz la eritropoyetina?

Es un factor de crecimiento que estimula la división de las células productoras de glóbulos rojos. Por tanto, esta hormona puede resultar muy útil para determinados casos en los que el paciente tiene un déficit de glóbulos rojos. Su hematólogo conocerá el beneficio y las patologías en las que este factor de crecimiento debe de ser utilizado.

7. Cual es la edad maxima alcanzada por un enfermo de Fanconi conocida.

En función de la severidad de esta enfermedad la edad del paciente puede ser extremadamente variable. Son frecuentes los casos de pacientes con anemia de FAnconi que han alcanzado la edad adulta con una buena calidad de vida. En todo caso, es muy recomendable que estos pacientes lleven a cabo revisiones periódicas en sus centros de asistencia clínica.

8. En estos momentos que posibilidades de exito tiene un transplate de cordon de un apersona no emparentada y que numero aproximado se han realizado con exito. Gracias

Ayer se clausuró el Congreso Europeo de Trasplante de Médula Ósea en Barcelona. Oncólogos pediatras españoles, franceses y alemanes coincidieron en señalar las mejoras recientemente alcanzadas relacionadas con el trasplante de sangre de cordón umbilical en pacientes de Fanconi. La eficacia del trasplante depende enormemente de la severidad de la enfermedad del paciente, de su edad, y de la histocompatibilidad de la sangre del cordón umbilical a trasplantar, por lo que no es posible dar un valor de eficacia global para todos los pacientes. Ciertamente, hemos pasado de una situación en la que este tipo de trasplante no era recomendable a otra en la cual la sangre del cordón umbilical se contempla ya como un tejido muy útil para el trasplante de estos pacientes.

9. Considera suficientes el numero de investigadores de esta enfermedad en el mundo

Por el momento no se puede considerar que los investigadores y la investigación que se hace sobre una patología como ésta sean suficientes. No obstante, también merece la pena indicarse que grupos extraordinariamente bien cualificados están trabajando muy exhaustivamente para conocer mejor las causas de la enfermedad, para mejorar su diagnóstico y también el tratamiento de estos pacientes. Me alegra poder decir que desde hace algunos años en nuestro país trabajan de manera coordinada tanto investigadores básicos como clínicos en este campo de una manera tan competitiva como en cualquier otra parte del mundo. Desde hace dos años existe una Red Nacional para la Investigación en la Anemia de Fanconi, sus objetivos y composición pueden conocerse en la página web www.redfanconi.net

10. ¿De qué forma la anemia de Fanconi afecta al sistema nervioso?

La función de los genes de fanconi es extremadamente compleja. Las proteínas que codifican estos genes afectan a numerosas funciones del organismo. En algunos pacientes existe una manifestación en el desarrollo del sistema nervioso que es más evidente que en otros. No obstante, no es predecible la afectación de este sistema en los enfermos con anemia de Fanconi.

11. Nos gustaría saber su opinión sobre la probabilidad que puede haber de que un enfermo de Fanconi se mantenga estable, en cuanto a sus cifras , durante largo tiempo, tomando andrógenos. Cuanto tiempo podría ser?.

El hematólogo o pediatra que realiza el seguimiento periódico de cada enfermo es el que mejor puede predecir el comportamiento hematológico de cada paciente. Con carácter general, no obstante si un enfermo tiene un donante adecuado de médula ósea el tratamiento preferencial por el que suele optar su médico es el del trasplante.

12. ¿La terapia génica podría ser una realidad para los enfermos de Anemia de Fanconi que actualmente son niños (7 - 8 años) o aún queda demasiado para que pudieran ser tratados con esta nueva terapia?

Personalmente creo que la anemia de Fanconi puede ser una enfermedad tratable mediante terapia génica. No obstante, uno de los inconvenientes que puede tener un paciente para que se trate por terapia génica es que su médula ósea no posea un número suficiente de células madre que puedan ser extraídas, corregidas genéticamente y luego reimplantadas en el paciente. Por tanto, no es posible contestar de una manera general a esta pregunta sin conocer cuál es la reserva medular de cada paciente. Confiamos que en un plazo inferior a cinco años en Europa esté abierto algún protocolo que permita la terapia génica de pacientes de Fanconi que puedan ser objeto de esta terapia experimental.

13. Somos padres de una niña con Anemia de Fanconi. ¿Podemos ser donantes de médula ósea o ofrecernos para hacer investigaciones mádicas en nosotros?

El donante ideal de su hija sería un hermano histocompatible. Por otra parte, existen registros y bancos de donantes que pueden ofrecer alternativas eficaces para el trasplante de su hija. Por ello, lo mejor es que hable con su pediatra a este respecto. Si hasta ahora las células de su hija enferma no han sido estudiadas para caracterizar la causa de su enfermedad a nivel molecular, sí sería interesante que contactara con la Red Nacional (<http://www.redfanconi.net/>) que puede realizar un estudio detallado a este nivel.

14. Si una persona con anemia de fanconi tiene un clon en el cromosoma 1-18, ¿Qué posibilidades tiene de desarrollar leucemia? Gracias

Es extremadamente difícil predecir la evolución que tendrán estos clones, por ello es importante que el paciente en el que se haya observado la aparición de este clon siga un control riguroso a través de su hematólogo, el cual podrá determinar la estabilidad o progresión tumoral de tal clon.

15. Que relación tienen con el recién creado Instituto de Investigación de Enfermedades Raras

Hace unas semanas recibimos una invitación para asistir a la inauguración de este Instituto y desde entonces mantenemos contacto frecuente con el mismo. Confiamos que la creación de este Instituto suponga un gran empuje de las instituciones sanitarias para la promoción de la investigación en el campo de estas enfermedades. Ya fue muy positivo que el Ministerio de Sanidad nos financiara la creación de la Red Nacional sobre Anemia de Fanconi y confiamos que esto será una reafirmación de su interés para la investigación de esta enfermedad.

16. ¿Son suficientes los medios que dedica la administración para este tipo de investigaciones.... ¿de quien falta más implicación administración, investigadores, enfermos, familiares.....?

Por el momento, la Administración ha mostrado interés en financiar una Red de investigación básica y clínica sobre anemia de Fanconi y esto es positivo. Ahora esto ha de afianzarse y potenciarse. A través de estas acciones será más fácil atraer a investigadores de prestigio para que dediquen sus trabajos sobre la investigación de esta enfermedad. En este momento tenemos un buen contacto entre los investigadores, los clínicos y los familiares de los enfermos, pero de nuevo esto ha de potenciarse. Quiero aprovechar para decir que la participación directa de los familiares de los enfermos es esencial para que la marcha de la investigación en este campo sea todo lo buena que todos deseamos, aunque entendemos que esto supone un gran esfuerzo y sacrificio por su parte.

17. ¿Que pruebas hay que hacer para confirmar que una persona tiene anemia de Fanconi, se pueden realizar todas en España? Gracias

La prueba esencial se basa en la estabilidad de los cromosomas de un paciente con sospecha de la enfermedad. Una vez que esto está confirmado estudiamos en la actualidad el gen responsable de la misma. Cuando el gen está identificado estudiamos las mutaciones en el mismo. Una gran parte de este trabajo se hace en España, en la Red Nacional de Fanconi. No obstante, debido a nuestra colaboración con centros internacionales también especializados en esta enfermedad cuando se estima conveniente se solicita ayuda externa para acelerar la obtención de resultados de determinadas pruebas. Por tanto, en ningún caso es necesario que el enfermo salga de la institución sanitaria que se encarga de su seguimiento.

18. ¿Influirá de alguna manera al Programa de Terapia Génica que Vd. dirige el próximo cambio de gobierno que prevé la desaparición del Ministerio de Ciencia y Tecnología?

Confío que no y tampoco creo que éste vaya a ser el caso. El interés por el campo de la terapia génica supera las barreras de un determinado país y no existe ninguna evidencia que nos induzca a pensar que cambios de gobierno supongan un cambio en las directrices para considerar que la terapia génica ha de dejar de ser un campo prioritario de la investigación en nuestro país.

19. ¿Estan los pediatras Españoles preparados para diagnosticar esta enfermedad, les estan dando algunas charlas para diagnosticar cuanto antes los posibles enfermos?

Uno de los objetivos de nuestra Red es la de mejorar el conocimiento de esta enfermedad por parte de los pediatras. Al tratarse de una enfermedad muy poco frecuente debemos efectivamente esforzarnos para que todos ellos puedan diagnosticar cuanto antes a un enfermo con anemia de Fanconi. Ya hemos empezado con esto aunque reconocemos que todavía nos queda mucho trabajo por realizar.

20. Si un paciente no tiene las suficientes celulas madre en su medula, ¿hay alguna posibilidad de cultivar esas celulas madre para conseguir el número adecuado y poder hacer un transplante por medio de terapia génica?

Éste es uno de los campos prioritarios de la investigación de esta enfermedad. Existen trabajos experimentales que sugieren que esto podrá ser posible pero están todavía lejos de aplicarse a un paciente.

21. Sería conveniente, dada la baja frecuencia de esta enfermedad, que se especializaran en pruebas o terapias concretas y se crearan unos centros de referencia a nivel de este país o

incluso a nivel europeo, para no dispersar esfuerzos?oi

Efectivamente todos los esfuerzos que se están haciendo van dirigidos hacia esta dirección. Por eso en España ahora disponemos de una Red Nacional con integrantes de especialistas de casi todas las comunidades autónomas.

22. Buenos días ¿Para qué otros tipos de tumores puede ser útil la terapia génica?

Puede ser útil para enfermedades hereditarias y un número no determinado de patologías tumorales. Existen muchos centros especializados hacia diferentes tipos de tumores sólidos y hematológicos.

23. ¿Se pueden hacer en este país todas las analíticas para identificar el tipo de Anemia de Fanconi? En qué tiempo aproximadamente?f

Depende mucho del paciente y de su patología. En algunos casos en unas pocas semanas el gen de Fanconi implicado en la enfermedad de un paciente puede estar ya caracterizado. En otros casos se requieren varios meses.

24. ¿a que pueden ser debidos los problemas de paralización celular en la medula tal vez a algun medicamento? gracias

La enfermedad de Fanconi es de causa genética, por tanto no producida por un medicamento. Otras aplasias pueden tener relación con determinados fármacos o factores externos.

25. ¿En qué consiste el Diagnóstico Preimplantacional? ¿y el Diagnóstico Fetal?, estas técnicas se realizan actualmente para prevenir el tener hijos con Anemia Fanconi?,

El diagnóstico preimplantacional se realiza sobre embriones de unas pocas células antes de que el embrión se implante en el útero materno. El diagnóstico fetal se realiza sobre unas pocas células extraídas durante una fase más avanzada de la gestación. Estas pruebas son extraordinariamente complejas aunque se pueden realizar para los fines que menciona.

26. Sabemos que para poder realizar un diagnóstico pre implantacional es necesario conocer la mutación genética del padre y de la madre, pero ¿sería posible realizarlo sabiendo solo la mutación de uno de los padres?.

No. Es necesario conocer ambas mutaciones o al menos determinadas secuencias del ADN del embrión que permitan predecir que éste no será portador de ambas mutaciones.

27. ¿La moralidad cristiana que posee nuestro país frena las investigaciones genéticas?

Pienso que no, probablemente sean más bien cuestiones éticas las que limiten el avance de determinado tipo de investigaciones.

28. ¿qué podemos hacer los familiares para colaborar con el trabajo de los investigadores?

Disponer de muestras de células de los pacientes es muy importante para el diagnóstico molecular del paciente y el desarrollo de nuevas terapias. No obstante, es posible que estas nuevas terapias no lleguen a ser eficaces para el paciente que nos cede estas muestras. Ello supone, por tanto, una gran generosidad para el propio paciente y para su familia pues en todo momento tratamos de que conozcan perfectamente el motivo por el cual solicitamos estas muestras.

29. Todas las diferentes mutaciones genéticas responsables de la Anemia de Fanconi se pueden encontrar.

No. Hay algunos genes y algunas mutaciones que son particularmente difíciles de encontrar. No obstante, a través de nuestras colaboraciones internacionales en aquellos casos en los que está justificado hacemos lo imposible por encontrar tales mutaciones.

30. En referencia a la respuesta nº 12, el hecho de tener médula ósea congelada, ¿podría solventar el problema de la falta de células madre en el momento en que se plantease una terapia génica?

Efectivamente la médula ósea puede preservarse durante años en nitrógeno líquido. Por lo tanto, confiamos que pueda llegar a ser una reserva de células madre muy útil para la terapia de pacientes en un momento en el que su reserva de células madre esté agotada.

31. ¿Qué se necesita para conocer el gen afectado en la enfermedad?

Los investigadores necesitamos tan solo una pequeña muestra de unos pocos mililitros de sangre

periférica del enfermo. Si con las primeras pruebas obtenemos un resultado negativo, puede ser necesario solicitar muestras análogas para realizar ensayos adicionales.

32. Para un paciente adulto ¿Serviría el trasplante de células de cordón umbilical de un hermano, contemplando la posibilidad de un diagnóstico genético preimplantacional? Gracias.

Los hematólogos han observado que el trasplante a partir de células de cordón umbilical es más eficaz en pacientes pediátricos que en pacientes adultos. No obstante, la indicación de cada trasplante ha de ser muy detenidamente estudiada por el hematólogo clínico.

33. ¿POR QUÉ ES BUENO DIVULGAR LA ENFERMEDAD?

Para las familias ya que conocer otros afectados con los mismos problemas suele ser reconfortante. A nivel general divulgar mejor lo que significa esta enfermedad supone un mejor conocimiento y concienciación de la misma por parte de quienes se encargan de la administración y del cuidado de los pacientes y por tanto es más fácil diagnosticar mejor y tener más medios para investigar y tratar esta enfermedad.

34. ¿Cuanto tiempo aguanta un cordón congelado? ¿El tiempo perjudica el estado del cordón? Gracias

No se tienen evidencias de que el trascurso del tiempo en células de sangre de cordón umbilical conservado en nitrógeno líquido haya afectado la viabilidad de las células para trasplante. Por lo tanto, por el momento se puede decir que preveemos que estas células podrán estar preservadas durante años.

35. ¿Qué pacientes de anemia de Fanconi podrían someterse a la Terapia Génica?

Idealmente serían aquellos en los que existieran evidencias de una buena reserva de células madre que no poseyeran evidencias de haber acumulado mutaciones genéticas. Por tanto, idealmente las muestras de médula ósea deberían ser recolectadas en los primeros años de vida.

36. ¿Como podría estar informada de las investigaciones sobre anemia de Fanconi que hay en la actualidad en España? Maryan, familia afectada de Barcelona

Puede ponerse en contacto con la Red Nacional de Anemia de Fanconi www.redfanconi.net, aquí indicamos cuándo son nuestros congresos científicos y las reuniones que celebramos con los familiares de los pacientes para informarles sobre la enfermedad y la marcha de las investigaciones biológicas y médicas.

37. CON RESPECTO A LA TERAPIA GÉNICA, QUISIERA SABER ¿SE HA LLEVADO A CABO ALGÚN PROTOCOLO EN PERSONAS, QUÉ RESULTADOS SE HA OBTENIDO?

Hace aproximadamente unos 5 años se llevó a cabo un estudio de pocos pacientes en EEUU. Estos pacientes estaban muy afectados por la enfermedad y las técnicas de terapia génica entonces utilizadas no eran tan buenas como las que ahora están desarrolladas. En aquellos pacientes no se observó una mejora clínica evidente. No obstante, se confía que con los nuevos vectores de transferencia génica y manipulando la médula ósea en condiciones optimizadas en un futuro próximo se pueda solucionar el problema hematológico de estos pacientes.

38. Me gustaría ser donante de médula ósea, pero en mi caso dos personas de mi familia, mi sobrina y mi prima, tienen anemia de fanconi por lo que imagino que debe venir de la rama de mi madre y mi tío que son hermanos, y por lo tanto al igual que mi hermana, yo podría ser portador de fanconi, ¿Cómo podría saber si soy portador de fanconi y si lo soy, sería posible ser donante de médula o no?, Gracias

Lo mejor es que se ponga en contacto con la Fundación Carreras (<http://www.fcarreras.es/>) quien le informará sobre la conveniencia o no de que usted fuera donante de médula ósea. Para saber si usted es portador necesitaríamos conocer la causa genética de la enfermedad de sus familiares afectados. Para eso puede ponerse en contacto con nuestra Red en la dirección www.redfanconi.net

39. Un paciente tratado con terapia génica, que inconvenientes, que problemas puede presentar, en caso que el tratamiento fracase.

Todavía no existe un protocolo europeo en marcha para la T.G. de la anemia de Fanconi. No obstante, se piensa que estos tratamientos se realizarán sin tratar al paciente con fármacos citotóxicos, por lo que no se espera que vayan a ser agresivos para el mismo. Según esto, si este tratamiento fracasara, se podrían realizar otras alternativas terapéuticas posteriormente.

40. ¿La terapia génica se esta utilizando en otras enfermedades, ha tenido exito en alguna?

Hay dos inmunodeficiencias que se han tratado por terapia génica. En una de ellas (ADA), los pocos pacientes que se han tratado se han curado (por el momento) y no se han observado efectos secundarios. En la segunda (X1-SCID) la mayor parte de los pacientes también han curado (hasta ahora), pero en dos casos el proceso de la terapia génica ha producido una enfermedad similar al de una leucemia. Se cree que esto puede tener relación directa con el gen responsable de tal enfermedad.

41. ¿ES BUENO ASOCIARSE CON OTRAS FAMILIAS?¿POR QUÉ?

Esto depende mucho de cada persona, pero en general resulta de ayuda para los familiares de estos pacientes conocer a otras personas que están pasando por situaciones parecidas. La anemia de Fanconi es una enfermedad rara, y muchas de las familias que tienen algún enfermo pasan situaciones particularmente gravosas, ya que es muy difícil que las personas de su alrededor comprendan los problemas por los que pasan. La unión de las familias también ayuda a concienciar a la administración de la importancia de impulsar acciones para mejorar la investigación, el diagnóstico y el tratamiento de esta enfermedad. Las familias también pueden poner en marcha acciones directas para ayudar a estos fines. Afortunadamente, en España se ha creado ya una Asociación de familiares de enfermos de Fanconi (<http://www.asoc-anemiafanconi.es>)

42. ¿Cómo podríamos influir los familiares, para que la donación de médula fuera más corriente, y que la información llegara a posibles donantes?

La labor divulgativa sobre la importancia del trasplante de médula ósea es tarea de todos. Por ello, sería muy importante concienciar a los familiares, amigos, compañeros de trabajo, etc en esta tarea. Puede contactar con la Fundación Carreras para tener mas información sobre esto.

43. MUCHÍSIMAS GRACIAS POR TODO, DR. BUEREN.

Gracias a todos vosotros, de parte de mis colegas y familias de pacientes que padecen esta enfermedad. Es muy importante que esteis agrupados y que nos ayudemos todos en este trabajo.

44. ¿cual es son los sintomas de esta enfermedad? gracias

Los síntomas varían mucho de paciente a paciente. La proporción elevada de estos pacientes tienen alguna anomalía de desarrollo, y manchas de color en la piel. Los síntomas más claros se suelen evidenciar en la sangre, a través de una disminución importante de los diferentes tipos de células sanguíneas.

45. Podría decir algo sobre la ataxia telangiectasia. Gracias.

No soy un especialista de esta enfermedad. No obstante, tiene algunas cosas en común con la anemia de Fanconi, ya que es una enfermedad que también se debe a un defecto en la reparación del ADN. Es frecuente que estos pacientes presenten problemas a nivel de las células del sistema inmune.

46. Por un lado, qué le parece la apuesta del futuro Gobierno en I +D sobre el 2% del PIB ; por otra parte, como afectará ese aumento a Ciencias de la Vida o a Biotecnología

La concienciación de los gobiernos en materia de investigación es esencial para nuestro desarrollo. Quiero confiar que esto vaya a suponer una mejora muy significativa en la investigación de Biomedicina y Biotecnología.

47. MUCHAS GRACIAS, DR. BUEREN

Como le he dicho a otra persona, gracias a todos vosotros, de parte de mis colegas y familias de pacientes que padecen esta enfermedad. Es muy importante que esteis agrupados y que nos ayudemos todos en este trabajo.

48. buen dia. se ha probado esta indicacion con la aplidina?...ya sabe que tiene orphan drug para leucemia mieloides aguda...salud.gracias.

No estoy muy informado de esta materia, pero yo creo que no. Las células de pacientes con anemia de Fanconi son muy sensibles a los fármacos antitumorales, y probablemente sólo los fármacos de acción y efectos más conocidos estén aprobados para la terapia de pacientes de Fanconi que hayan leucemizado. Le aconsejo que consulte directamente a un hematólogo clínico.

49. Si las células madre adultas están dando resultados, ¿por qué se empeñan determinados "científicos" en destruir embriones humanos si se consigue lo mismo sin destruirlos?

Para determinadas enfermedades, determinadas células madre adultas están dando resultados que podemos considerar satisfactorios. No obstante, hay todavía muchas patologías que están todavía lejos de poder tratarse eficazmente. Por esta razón es por lo que se ha propuesto investigar la posibilidad de utilizar células madre embrionarias para aquellas aplicaciones en las cuales las células madre adultas no resultan muy eficaces. Sin embargo, todavía queda un largo camino hasta saber si las células madre embrionarias se podrán realmente utilizar en la clínica.

50. el nuevo gobierno tiene pensado dar más libertad para el estudio de células madre ¿esto supondrá un mayor avance en la investigación de la Anemia de fanconi, así como de otras enfermedades hereditarias?

Efectivamente, el trabajo con células madre embrionarias puede desembocar en su futura utilización para la terapia de enfermedades hereditarias. No obstante, queda todavía un largo camino hasta saber si ello será posible. No podemos olvidar que si las células madre embrionarias se extraen de un paciente con una enfermedad genética, los pasos a seguir serían los de la transferencia nuclear, generación de las células embrionarias, corrección del defecto genético, expansión de las células embrionarias, diferenciación de las mismas al tejido deseado y trasplante en condiciones seguras. Muchos de estos pasos están todavía pendientes de explorar.

51. ¿que medicamentos dañan la medula osea?

Esto depende mucho de cada persona o paciente, pero en general los fármacos que se utilizan para el tratamiento de tumores también dañan la médula ósea, ya que en este tejido las células se dividen con gran actividad.

52. la medula osea es digamos como una fabrica que en un momento dado paraliza su produccion con consecuencias graves ¿se sabe ya porque se produce?

Son muchas las causas por las que la médula ósea ve paralizada su actividad. Existen virus capaces de dañar la médula ósea, fármacos con actividad citotóxica, algunos agentes contaminantes o dosis altas de radiaciones ionizantes también pueden dañar la médula ósea. Además de todas estas causas externas, existen anomalías genéticas que también pueden producir daños en las células de la médula ósea.

53. Donde se hace y para que sirve conocer el gen que no funciona en esta enfermedad

En nuestra Red Nacional sobre Anemia de Fanconi (www.redfanconi.net) realizamos este tipo de trabajo. Otros países también lo realizan con sus enfermos. Conocer el gen responsable de la enfermedad puede ser útil por varias cuestiones. Por una parte nos puede ayudar a predecir la gravedad de la enfermedad, ya que la enfermedad asociada a algunos genes es particularmente grave. También nos puede ayudar a caracterizar las mutaciones, y con ello, también a identificar a portadores de la mutación, en los casos en los que sea preciso.

54. Después de un intento fallido de terapia génica, se podría recurrir al trasplante de médula, o una terapia excluye la otra?

Aunque todavía no existe un protocolo europeo en marcha para la T.G. de la anemia de Fanconi, se piensa que estos tratamientos se realizarán sin tratar al paciente con fármacos citotóxicos. Por tanto, no se espera que vayan a ser agresivos para el mismo. Según esto, si este tratamiento fracasara, se podrían realizar otras alternativas terapéuticas posteriormente.

55. En caso de la experimentación con personas, podría suponer un peligro grave para la salud de los enfermos que se prestaran?

Los ensayos clínicos con pacientes están extraordinariamente regulados y supervisados por diferentes Comités, ajenos a quien realiza el ensayo clínico. Otro tipo de estudios se realizan con muestras de pacientes; por ejemplo, una muestra de su sangre. Incluso para este tipo de ensayos existe una normativa. Por todo ello, se pretende que el posible riesgo que suponga para el paciente una determinada prueba esté claramente justificada.

56. si están experimentando con animales, ¿en cuánto tiempo se podría estar en disposición para que se han ensayos clínicos directamente sobre enfermos?

Si se refiere a la terapia génica, creemos que un plazo razonable puede ser de 5 años. En la actualidad estamos intentando poner en marcha todo lo necesario para que todos los grupos europeos que estamos trabajando con esta finalidad aunemos nuestros esfuerzos, y realicemos un protocolo común.

57. ¿ Qué secuelas puede provocar un tratamiento de terapia génica si no es de resultados

satisfactorios ? Muchas gracias.

Uno de las cuestiones más fáciles de comprobar será el determinar si las células madre de la médula ósea que se han corregido genéticamente y trasplantado en el paciente, son capaces de originar nuevas células sanguíneas que rescaten al paciente de su estado de anemia aplásica. Los efectos a largo plazo serán más difíciles de determinar. Uno de los riesgos de este tipo de aplicación puede ser el de alterar el funcionamiento de algún otro gen como consecuencia del proceso de corrección de los genes de Fanconi afectados. Este ha sido el caso de algunos pacientes inmunodeficientes tratados por terapia génica. Pero en general, confiamos que el riesgo podrá ser superado por el beneficio que esta técnica genere en un futuro para estos pacientes.

58. Teniendo en cuenta que en la investigación científica predecir es muy difícil, me gustaría saber su opinión respecto el tiempo hipotético y aproximado necesario para que la investigación en terapia génica derive en su aplicación clínica.

Creemos que un plazo razonable puede ser de 5 años. En la actualidad estamos intentando poner en marcha todo lo necesario para que todos los grupos europeos que estamos trabajando con esta finalidad aunemos nuestros esfuerzos, y realicemos un protocolo común.

59. Me gustaría conocer las principales líneas de investigación en las que los investigadores de la Red Española de Anemia de Fanconi estáis trabajando y cuáles son las principales limitaciones que encontraréis para vuestras, y en general, las investigaciones en la Anemia de Fanconi, tanto factores externos como factores inherentes a la propia enfermedad.

Te aconsejaría que echaras un vistazo a nuestra página web (www.redfanconi.net), en la que podrás encontrar nuestras líneas de investigación, así como las reuniones que realizamos, encuentros, publicaciones, etc. La anemia de Fanconi es una enfermedad muy compleja, en la que puede haber implicados hasta 11 genes diferentes, algunos de los cuales todavía no se conocen. Los problemas más importantes, radican pues en la complejidad de la enfermedad, en la relevancia que los genes de Fanconi tienen para muchas funciones de la célula, y en la gravedad que supone la mutación de estos genes.

60. ¿Considera que los pacientes con Anemia de Fanconi, al tener unas células con mayor inestabilidad genética, deberían estar más controlados que el resto de población en relación a posible efecto nocivo de factores mediambientales como campos magnéticos, antenas de teléfonos móviles, elevada contaminación, alimentación, realización de pruebas de diagnóstico por imagen con radiación ionizante, etc.?

Efectivamente las células de estos pacientes son más sensibles a determinados agentes, cuando se comparan al resto de la población. Por ello, sí es importante que estos pacientes visiten a su especialista con periodicidad. En particular se debe prestar especial atención al control de la exposición solar, tabaco, y realizar controles hemotológicos, ginecológicos, dentales, etc, con periodicidad.

61. ¿Qué técnicas de detección precoz de aparición de tumores sólidos en pacientes con Anemia de Fanconi se están llevando a cabo o se encuentran en investigación?

La mejor manera de realizar esto es la visita periódica a un especialista. Si necesita consejo particular, puede acudir a nuestra Red de Fanconi (www.redfanconi.net) en donde le podremos ofrecer consejo más detallado.

62. ¿Existen actualmente o en investigación técnicas para detectar mutaciones en células hematopoyéticas de sangre periférica y en qué medida ello reflejaría el estado de las células de la médula ósea en ese momento? Se plantea esto como una posible herramienta para realizar con mayor frecuencia control de mutaciones de aparición reciente?

Aquí hay dos cuestiones que distinguir. Las mutaciones en los genes de fanconi se pueden detectar tanto en la médula ósea como en las células de la sangre. Otra cosa es identificar la presencia de determinadas anomalías cromosómicas, que puedan ser indicativas del nacimiento de una célula maligna capaz de propagarse en la médula ósea y luego en la sangre, y provocar una leucemia. Esto se realiza normalmente en la médula ósea, aunque algunos investigadores están intentando comprobar si la realización de estos estudios en la sangre son igualmente válidas. Esto último no ese realiza, sin embargo, de manera estándar.

63. ¿Cuál sería la frecuencia más adecuada para realizar aspirado de médula ósea en paciente con Anemia de Fanconi para la detección de mutaciones algunas de las cuales se relacionan con la aparición de leucemia?

Creo que aquí se refiere más bien a la detección de anomalías cromosómicas sugerentes de la aparición de un clón leucémico. En cualquier caso, esta respuesta sólo podrá darsela su especialista en función de

la naturaleza y extensión de tal clon.

64. En el caso de tener varios hijos y de que la enfermedad de fanconi se manifieste solo en uno de ellos, ¿como quedarian los demas?, como portadores y si es asi y quiren tener hijos, ¿como podran romper la cadena?

Si Ud tiene un hijo enfermo de anemia de Fanconi, esto quiere decir que tanto Ud como su cónyuge son portadores de la enfermedad. Por tanto, en promedio un 25% de sus hijos será enfermo, un 50% será portador, y un 25% estará completamente libre de estas mutaciones. En ningún caso, excepto en los portadores del gen FANCD1/BRCA2 (en los cuales se ha descrito predisposición tumoral de ciertos tejidos), hay evidencias de que los portadores puedan padecer alguna enfermedad. Si una persona portadora de la enfermedad va a tener descendencia con otra persona en cuya familia no hay enfermos de fanconi, la posibilidad de que tenga un hijo con esta enfermedad es extremadamente pequeña.

65. ¿Cules serian las ventajas y desventajas de la terapia genica para un fanconi?

La principal ventaja deriva del hecho de que las células madres a trasplantar serían las del propio paciente, por lo que no se producirían reacciones de rechazo entre los tejidos del donante y los tejidos del huésped; una de las reacciones más peligrosas cuando el trasplante se realiza a partir de las células de la médula ósea de un donante diferente (allogénico). La principal desventaja de la terapia génica creemos que deriva del hecho de que no se podrá realizar a todos los pacientes, sino sólo a aquellos en los que exista un número suficiente de células madre en su médula ósea, y a aquellos en los que no se observen anomalías indicativas de un estado preleucémico.

66. hasta que llegue la terapia genica es posible por otros medios ralentizar o minimizar la enfermedad

Existen varias alternativas terapéuticas para estos pacientes, la principal de las cuales se basa en el trasplante de médula ósea o de sangre de cordón umbilical. para evaluar si esto es posible en una persona enferma de anemia de Fanconi, debe ponerse cunato antes en contacto con un especialista o con nuestra red nacional de Fanconi ([www. redfanconi.net](http://www.redfanconi.net))

67. por que en ciertos casos es tan compleja la confirmacion diagnostica ,esta relacionada co la severidad de la af

La prueba diagnóstica principal se basa en el estudio de la fragilidad de los cromosomas cuando las células sanguíneas de estos pacientes se exponen a determinadas moléculas que dañan el ADN. Efectivamente, hay casos en los que las células no crecen lo suficiente como para averiguar si los cromosomas del paciente son sensibles a estas moléculas. Por esta razón, en algunos casos puede llegar a ser muy difícil el diagnóstico. En otros casos, en la sangre del paciente hay una mezcla de células que llevan la mutación y otras que no. En estos casos también puede llegar a ser muy difícil la realización de un diagnóstico fiable. En otros pacientes, el daño cromosómico es ligero, lo que también complica el diagnóstico. Otras enfermedades hereditarias que también están relacionadas con la reparación del ADN también presentan cromosomas con respuestas parecidas. Por todo esto, la prueba diagnóstica ha de ser realizada por un especialista. Si necesita algun consejo adicional a este respecto puede ponerse en contacto directo con nosotros a través de nuestra pagina web: www.redfanconi.net.

68. Ahora que tanto se habla del banco de células madre que se ha inaugurado aquí en Granada, me gustaría saber si la investigación que ustedes llevan a cabo sobre la AF, puede tener alguna relación con la linea de células madre embrionarias o si tiene alguna posibilidad para la terapia génica, ya que las células embrionarias son pluripotenciales y las adultas creo que no lo son. Gracias. Toñi de Granada

El trabajo con células madre embrionarias puede desembocar en su futura utilización para la terapia de enfermedades hereditarias. No obstante, queda todavía un largo camino hasta saber si ello será posible. No podemos olvidar que si las células madre embrionarias se extraen de un paciente con una enfermedad genética, los pasos a seguir serían los de la transferencia nuclear, generación de las células embrionarias, corrección del defecto genético, expansión de las células embrionarias, diferenciación de las mismas al tejido deseado y trasplante en condiciones seguras. Muchos de estos pasos están todavía pendientes de explorar. La terapia génica con células madre de médula ósea adulta es, sin embargo, una realidad en otras enfermedades hereditarias tales como ciertas inmunodeficiencias (niños burbuja). Por eso, la terapia génica basada en células madre adultas, aunque sean menos pluripotentes, se contempla como un primer paso.

69. ¿por qué las transfusiones sanguíneas repetidas son malas?¿qué provocan?

Se sabe que los trasplantes en pacientes que han recibido muchas transfusiones con anterioridad pueden ser más dificultosos, porque el paciente puede estar inmunizado contra más moléculas presentes en las

células sanguíneas. No obstante, la importancia de este proceso en cada paciente es diferente, por lo que sería conveniente que se preguntara al especialista por cada caso.

70. ¿qué importancia tiene la colaboración de los clínicos con la investigación de la enfermedad?

Es esencial, ya que en la actualidad los trabajos de biología molecular indican muchas cuestiones de relevancia clínica, tales como la predicción de la evolución y gravedad de la enfermedad.

71. ¿cómo conseguir que haya muchos Bueren en España?

Esto es buenísimo!!!. Yo tengo dos Buerencitos, y con eso me doy por satisfecho!!!

72. tengo una hija de 12 años con anemia de Fanconi de una valía extraordinaria, ¿cómo puede animar a otros niños que tengan la misma enfermedad?

Esto puede ayudar muchísimo a otros chicos y a sus padres, muchos de los cuales están simplemente desesperados. Creo que sería muy bueno que te pusieras en contacto con la Sociedad de Familiares de pacientes (<http://www.asoc-anemiofanconi.es>) y que pusierais en marcha una iniciativa ingeniosa que tuviera alguna finalidad de interés.

73. ¿qué inconvenientes éticos tiene la clonación humana para la investigación médica?

Entiendo que se refiere a la clonación terapéutica. La manipulación de embriones, incluyendo aquí su manipulación genética, es una cuestión éticamente delicada, por diferentes motivos, entre los que se incluyen la creación y destrucción de embriones, y también la posibilidad de definir los criterios para su selección. Todo esta cuestión ha de estar correctamente regulada para evitar usos incorrectos y abusivos de este procedimiento.

74. ¿el buscar un hermano compatible para un posible trasplante, ¿no es una forma de instrumentalizar la vida humana?

Este puede llegar a ser el caso. Pero definir cuándo se instrumentaliza una vida no es algo fácil de definir. Cuántos de nosotros hemos oído de la conveniencia de traer un hermanito al mundo para que un hijo único no esté sólo.

75. ¿cual es el mejor centro en España para hacer un trasplante de médula?

Afortunadamente España es un país ejemplar en el campo de los trasplantes de médula, por lo que existen múltiples Centros acreditados para esto. Si se refiere al trasplante de un paciente de Fanconi, puede ponerse en contacto con nuestra Red Nacional de Fanconi (www.redfanconi.net), por si necesita una asistencia especial.

76. ¿es más eficaz el trasplante de cordón que el de médula?

Esta es una cuestión que no se puede discutir en un foro como este. En el reciente congreso Europeo de Trasplante de Médula ósea se ha estado discutiendo intensamente sobre esta cuestión. La elección de uno u otro tejido depende de las propiedades particulares de cada uno de ellos, y de su compatibilidad con los tejidos del paciente.

77. en el caso de MOLLY, ¿no es poco ético seleccionar a un hermano genéticamente compatible a costa de desechar a los que no lo son?

Esta es una cuestión muy delicada. En primer lugar, ha de decirse que las autoridades americanas sobre ética consideraron justificable y ético la realización de este tipo de selección para salvar la vida de un paciente. No obstante, la ética de una persona o de una determinada agencia reguladora de un país, no tiene que estar siempre de acuerdo con la de otro.

78. que riesgo tiene un trasplante de médula de no emparentado?

En igualdad de condiciones, los trasplantes a partir de un donante no emparentado tienen más riesgo de que la médula ósea trasplantada reaccione contra los tejidos del paciente, pudiendo provocar una reacción grave para el mismo.

79. que inconvenientes tiene la terapia hormonal?

Depende del tipo que sea. Los andrógenos pueden acabar provocando problemas hepáticos en los pacientes con anemia de Fanconi. No obstante, la relevancia de esto depende de cada paciente, por lo

que debe consultar directamente con su especialista.

80. cuando será efectiva la terapia génica?

Creemos que un plazo razonable puede ser de 5 años. En la actualidad estamos intentando poner en marcha todo lo necesario para que todos los grupos europeos que estamos trabajando con esta finalidad aunemos nuestros esfuerzos, y realicemos un protocolo común.

81. ¿ Se conoce alguna enfermedad donde se haya utilizado la Terapia Génica y el resultado fuera positivo? Gracias

Hay dos inmunodeficiencias que se han tratado por terapia génica. En una de ellas (ADA), los pocos pacientes que se han tratado se han curado (por el momento) y no se han observado efectos secundarios. En la segunda (X1-SCID) la mayor parte de los pacientes también han curado (hasta ahora), pero en dos casos el proceso de la terapia génica ha producido una enfermedad similar al de una leucemia. Se cree que esto puede tener relación directa con el gen responsable de tal enfermedad.

82. ¿Cuántos trasplantes de anemia de Fanconi, de donantes no emparentados, se han realizado en los últimos años en España y con qué porcentaje de éxito? Gracias

No dispongo aquí de esto datos, pero sí le puedo decir de los valores que se manejan, que la tasa de supervivencia obtenida en España es análoga a la obtenida en otros países.

83. Los Hospitales en España están al mismo nivel de otros países, como Estados Unidos, Francia, Alemania, etc., a la hora de realizar trasplantes de anemia de Fanconi, tanto de médula como de cordón? Gracias

Efectivamente en España tenemos especialistas al menos tan prestigiosos como los que se encuentran en otros países, en relación al trasplante de médula ósea y al de sangre de cordón umbilical, en diferentes patologías entre las que se encuentra la anemia de Fanconi.

84. Los trasplantes no emparentados en anemia de fanconi no están dando buenos resultados ¿cree que se está investigando lo suficiente? ¿donde?

Efectivamente, los trasplantes a partir de donante no emparentado están mejorando de manera muy significativa en estos últimos años. Múltiples equipos están haciendo uso de nuevos fármacos inmunosupresores que han mejorado notablemente la eficacia de estos trasplantes. Tanto en España como en países del resto de Europa y EEUU están trabajando conjuntamente en la mejora de estos trasplantes. Para más información puede visitar nuestra página web. www.redfanconi.net

85. ¿Se está investigando sobre trasplantes en anemia de fanconi?si es así ¿donde?

Los trasplantes a partir de donante no emparentado están mejorando de manera muy significativa en estos últimos años. Múltiples equipos están haciendo uso de nuevos fármacos inmunosupresores que han mejorado notablemente la eficacia de estos trasplantes. Tanto en España como en países del resto de Europa y EEUU están trabajando conjuntamente en la mejora de estos trasplantes. Para más información puede visitar nuestra página web. www.redfanconi.net

86. ¿Es indispensable un número determinado de células madre para poder tener opción a esta terapia génica?

Efectivamente, por debajo de un mínimo, no es previsible que se pueda tener una eficacia clínica relevante en los protocolos de terapia génica. Por ello, creemos que será recomendable extraer las células de estos pacientes pronto, después de que el diagnóstico esté confirmado, y mantener criopreservadas estas células.

87. ¿En qué otros tipos de tumores puede ser de ayuda la terapia génica?

La terapia génica tiene aplicaciones en prácticamente todo tipo de terapias antineoplásicas, aunque por el momento es necesario optimizar los procedimientos para que este tipo de terapia antitumoral tenga más eficacia.

88. ¿Colabora la Red con la Asociación Española de la Anemia de Fanconi? ¿Considera interesante asociarse?

Efectivamente la red y la asociación de Familiares de pacientes colaboran activamente. Considero muy interesante la asociación, ya que es la mejor manera de mantenerse informado e integrado en actividades conjuntas.

89. El avance de la Terapia Génica de qué factores depende: tiempo, dinero, problemas éticos...? ¿En qué medida?

En este momento el problema principal es técnico y de complejidad del problema asociado a la enfermedad a tratar. Obviamente la mejora de los recursos siempre ayudará a optimizar los esfuerzos.

90. En farmacoterapia para los pacientes con AF, ¿hay estudios sobre como podría actuar la medicina ortomolecular (antioxidantes...) que a priori no parece tan agresiva? Maryan, familia afectada de Barcelona

Esta es una cuestión en la que desde mi punto de vista no existen suficientes resultados para sacar una conclusión sobre su eficacia. No obstante, sí es sabido que, al menos in vitro, las células de Fanconi son sensibles a concentraciones elevadas de oxígeno. Creo, pues, que se necesita más tiempo para dar respuesta a esta pregunta.

91. Me gustaría saber qué posibilidades tendría mi hijo enfermo de AF para la criopreservación de células madre, con perspectivas de una posible terapia génica, teniendo en cuenta que tiene 21 años y fue tratado con andrógenos y corticoides durante 11 años. Gracias Toñi de Granada

A este respecto es necesario conocer los resultados de las pruebas realizadas sobre la médula ósea de tu hijo. Si lo deseas se puede hablar mas despacio al respecto.

92. SOY MADRE DE UN NIÑO LLAMADO LORENZO, SE LE HA DIAGNOSTICADO ANEMIA FANCONI, HACE POCO SE LE HA HECHO UN ESTUDIO CITOGENETICO, EL CUAL DA UN RESULTADO DE QUE SU MEDULA ESTÁ EN UN 85%, QUISIERA SABER ¿ESTÁ OPTIMA SU MEDULA PARA NO PACECER PRONTO LA ENFERMEDAD?

Debe comprender que sólo con esta información no se puede ni debe dar respuesta a una pregunta como ésta. Le aconsejo consultar a su especialista, o si lo desea, puede ponerse en contacto con la red Nacional de Fanconi en www.redfanconi.net

93. BUENAS TARDES! QUISIERA SABER SI SIENDO UNOS PADRES PORTADORES DE LA ENFERMEDAD ANEMIA FANCONI PODEMOS SER DONANTES DE MÉDULA OSEA PARA CUALQUIER PERSONA QUE NECESITE SER TRANSPLANTADO?

Le aconsejo ponerse en contacto con la Fundación Carreras, aunque creo que es poco probable que puedan ser donantes de médula en un registro internacional.

94. Sabemos que para realizar un diagnóstico pre implantacional es necesario conocer la mutación genética del padre y de la madre, pero ¿sería posible realizarlo conociendo solo la mutación de uno de los padres?.

Para esto es necesario conocer ambas mutaciones, o al menos una secuencia de ADN que se pueda relacionar con la mutación desconocida.

95. Cuando se hace un estudio genético para encontrar las mutaciones que han provocado la enfermedad. ¿normalmente se encuentran? o ¿puede ocurrir que sea difícil o imposible encontrar algunas de estas mutaciones?

Encontrar las mutaciones de algunos genes de Fanconi, es en general una muy difícil tarea que suele llevar varios meses de trabajo. Por ello, en ocasiones, existen mutaciones que no se consiguen detectar.

96. ¿se ha encontrado la mutacion del gen en el caso de valentina?

Por favor, ponte en contacto directo, ya que información relativa a pacientes no puede ser difundida en la web por cuestiones éticas.

97. LAS CELULAS MADRES TODAS SON IGUALES EN TODOS LOS INDIVIDUOS, ENQUE SE BASAN

Esto no es exactamente así. Son diferentes en estadio embrionario y adulto, entre tejidos, y también en función de las características de los individuos: adultos, jóvenes, etc.

98. En estos momentos como se encuentran los avances de la terapia genica, para cuando.

Creemos que un plazo razonable puede ser de 5 años. En la actualidad estamos intentando poner en marcha todo lo necesario para que todos los grupos europeos que estamos trabajando con esta finalidad aunemos nuestros esfuerzos, y realicemos un protocolo común. La principal ventaja de la T.G. deriva del hecho de que las células madres a trasplantar serían las del propio paciente, por lo que no se producirían

reacciones de rechazo entre los tejidos del donante y los tejidos del huésped; una de las reacciones más peligrosas cuando el trasplante se realiza a partir de las células de la médula ósea de un donante diferente (alogénico). La principal desventaja de la terapia génica creemos que deriva del hecho de que no se podrá realizar a todos los pacientes, sino sólo a aquellos en los que exista un número suficiente de células madre en su médula ósea, y a aquellos en los que no se observen anomalías indicativas de un estado preleucémico. Hay dos inmunodeficiencias que se han tratado por terapia génica. En una de ellas (ADA), los pocos pacientes que se han tratado se han curado (por el momento) y no se han observado efectos secundarios. En la segunda (X1-SCID) la mayor parte de los pacientes también han curado (hasta ahora), pero en dos casos el proceso de la terapia génica ha producido una enfermedad similar al de una leucemia. Se cree que esto puede tener relación directa con el gen responsable de tal enfermedad.

99. Para cuando el proximo Simposium

Aunque esto ha de ser confirmado, es previsible que sea en el 2005. En nuestra pagina web, os mantendremos informados. www.redfanconi.net

100. Van a solicitar alguna reunión con el nuevo Ministro de Sanidad para tratar estas enfermedades raras y solicitar ayuda, piensa que seran menos exigentes con la prohibición del estudio de las celulas madre

En principio las relaciones se van a mantener con el director del Instituto de Enfermedades Raras, quien se encarga más directamente de la gestión de estos estudios.

101. ¿ QUE SOLUCIONES SE V+PREVEN PARA SOLUCIONAR LA EXOSTOSIS MULTIPLES HEREDITARIA ?

Lamento no tener información que le pueda resultar de utilidad

Despedida

Lamento haber tenido que ser tan breve en la respuesta a muchas de estas preguntas que habrían necesitado cada una de ellas de una dedicación de horas. No obstante, no sólo yo sino todos los que formamos parte de la REd Nacional para la Anemia de Fanconi estamos a vuestra disposición para que conozcais mejor la enfermedad de vuestros familiares y todo lo que en este momento desde aquí o desde cualquier otro país del mundo estamos haciendo por conocer mejor la enfermedad y cuidar mejor de estos enfermos.