

“ANEMIA DE FANCONI EN CANARIAS”

A.Molinés, M.Tapia, J.J Malcorra

Introducción: Tras la agrupación de pacientes con Anemia de Fanconi en el Registro nacional y posteriormente en la Red Nacional se constató el alto número de casos diagnosticados en las islas canarias. Nuestra labor como médicos clínicos de las islas, participantes en dicha Red, ha sido agrupar a estos pacientes y recabar la máxima información clínica y genética para aportarla a las labores de investigación de esta enfermedad dentro de la Red.

Presentamos en esta comunicación un estudio descriptivo de los pacientes canarios diagnosticados de esta enfermedad.

Materiales y Métodos: los datos se han recogido de las siguientes fuentes: historias clínicas e informes médicos de los pacientes, Registro Nacional de A. Fanconi, y entrevistas telefónicas con médicos de los distintos hospitales que intervinieron en el diagnóstico y/o tratamiento de los pacientes. No obstante debido a la dispersión de los pacientes, y a su paso por múltiples Hospitales hay muchos datos que no hemos podido conseguir.

Resultados: desde 1982 al 2005 se han diagnosticado 13 pacientes canarios pertenecientes a 10 familias. 7 de éstas proceden de la isla de La Palma; 2 de Lanzarote y 1 de Tenerife. En una familia de Lanzarote se realizó diagnóstico prenatal resultando test de fragilidad cromosómica positivo realizado en Holanda en Líquido amniótico y decidieron abortar. En cuanto a sexo 4 hombres y 9 mujeres y la media de edad al diagnóstico (disponible en 7 pacientes) fue de 9 años (3- 28).

Tres pacientes tenían antecedentes familiares de A. Fanconi y una paciente tenía una familiar diagnosticada a edad temprana de carcinoma de mama agresivo con malformaciones sin confirmarse el diagnóstico de A. Fanconi

De los 13 casos, 8 presentaban malformaciones típicas de la enfermedad, 1 no y en 4 no tenemos datos. 7 pacientes presentaron aplasia; 1 paciente presentó leve citopenia ; 1 no ha presentado aplasia y en 1 paciente no tenemos ese dato. Sólo un paciente evolucionó a Leucemia Aguda.

En cuanto al tratamiento recibieron andrógenos 5 pacientes, 2 no requirieron dicho tratamiento y en 3 casos no tenemos datos. 2 pacientes recibieron corticoides tras ser inicialmente diagnosticados de aplasia medular adquirida. 4 pacientes requirieron múltiples transfusiones; 3 no requirieron y en tres no tenemos datos.

Fue realizado Transplante de Progenitores hemopoyéticos en 4 pacientes (uno de ellos dos): 1 alogénico de hermano; 2 de donante no emparentado (uno de ellos recibió un segundo por fallo de injerto) y en un caso desconocemos si fue de hermano o de donante no emparentado.

7 casos de las 10 familias fallecieron, 5 están vivos y un caso no disponemos de este dato.

Sólo se ha realizado subtipaje en tres casos siendo todos ellos FANC-A.



Tercer Simposium Nacional sobre Anemia de Fanconi.

Isla de La Palma 18 y 19 de noviembre 2.005.

Conclusiones:

Tras este estudio descriptivo observamos una concentración de casos en la isla de La Palma que suponen una prevalencia de 11casos/100000 habitantes, unas 30 veces superior a la descrita. Los datos clínicos salvo una mayor prevalencia en sexo femenino no difieren de los descritos en esta enfermedad. Aunque disponemos de subtipaje sólo en tres pacientes todos son FANCA que es el descrito con más frecuencia.

Por último, dada la característica de endogamia en la población isleña, sí sería interesante realizar estudios genéticos más profundos para detectar las mutaciones más frecuentes en esta población. Como limitaciones destacar que en aproximadamente la mitad de las familias no existe un seguimiento ni disponemos de material para realizar ese tipo de estudios.