

**Un caso de Anemia de Fanconi en un hijo de madre diagnosticada y
tratada por el mismo cuadro.**

Autores. A. Muñoz , MS Maldonado y M Ferro
Servicios de Pediatría y Genética Médica
Hospital Ramon y Cajal . Madrid

Introducción . Se han descrito en las mujeres que padecen anemia de Fanconi menstruaciones irregulares y menopausia precoz . Se han publicado alrededor de 20 casos de niños nacidos vivos de madres con anemia de Fanconi .

Presentamos el caso de un niño nacido de madre con anemia de Fanconi en el que también se ha diagnosticado dicho cuadro de fracaso medular.

Caso clínico . Varón nacido tras embarazo y parto normales . Madre de 26 años diagnosticada de anemia de Fanconi a los 10 años de edad y sometida en nuestro Centro dos años más tarde a un trasplante alogénico de médula ósea procedente de un hermano sano Padre de 32 años sano . No consanguinidad entre los padres , que proceden de dos pueblos diferentes de Extremadura.

El niño no presentaba malformaciones y tuvo un desarrollo normal salvo un episodio de espasmos del lactante.

A los dos años de edad en situación de normalidad clínica y analítica se efectuó un estudio de fragilidad cromosómica con Mitomicina C , observándose un 7% de roturas cromosómicas con una media de 0,07 de roturas / célula.

Se efectuó posteriormente estudio molecular del paciente que evidenció que éste pertenece al grupo de complemento FA-A En el momento actual tiene 2 años y 10 meses y persiste en situación de normalidad clínica y hematológica.

Se va a realizar estudio molecular a la madre , a la que no se la había efectuado previamente (en células de piel) y al padre .

Comentarios –Se trata según nuestros datos del primer niño con anemia de Fanconi nacido de madre afectada de la enfermedad .

Se ha situado en 1/300 la incidencia de heterocigotía a la anemia de Fanconi en la población de Europa y Estados Unidos , aunque cabe subrayar en el caso la ausencia de consanguinidad entre los padres así como la ausencia de antecedentes (incluidas malformaciones) en la familia paterna.