

**IDENTIFICACIÓN DE BRIP1 COMO UN NUEVO GEN DE ANEMIA  
DE FANCONI, DEFICIENTE EN EL GRUPO DE  
COMPLEMENTACIÓN J.**

Paula Río, Jaco, Ariana, Cornelia, María, Ivon, Shindler, Jordi, Yo, Helmut

La anemia de Fanconi es una enfermedad recesiva caracterizada por inestabilidad cromosómica, anomalías en el desarrollo, retardo en el crecimiento, fallo en la médula ósea y un elevado riesgo de cáncer. Hasta el momento se ha descrito la existencia de 12 grupos de complementación, diez de los cuales han sido asociados a diferentes genes. Sin embargo, se desconocían los genes afectados en los grupos de complementación FA-I y FA-J. En colaboración con el grupo de A. Auerbach y H. Hanenberg hemos identificado el gen BRIP1 como el responsable de la anemia de Fanconi en el grupo de complementación J. Su identificación se ha realizado en pacientes con elevada consanguinidad, en los que se había descartado la pertenencia a otros grupos de complementación, bien mediante el uso de vectores retrovirales o de western blot (en el caso de FANCD2). El análisis de los pacientes españoles pertenecientes al grupo de complementación J nos permitió identificar dos pacientes deficientes en BRIP1, dato confirmado mediante western blot, foci y secuenciación. Estos datos indicarían que la distribución de FANCI en España sería similar a la encontrada en los pacientes americanos (2,3 y 1,6% respectivamente). BRIP1, también denominado BACH1, es una helicasa que interacciona con BRCA1. Por ello, analizamos en los pacientes deficientes en BRIP1 la capacidad de BRCA1 de formar foci después de daño en el ADN inducido por MMC. Las células deficientes en BRIP1 muestran una capacidad disminuida de formación de foci de BRCA1 después de daño celular. Puesto que BRCA1 interacciona *in vivo* con RAD51, gen esencial en recombinación homóloga, analizamos en los pacientes FANCI la capacidad de RAD51 para formar foci después del daño celular inducido por MMC. A diferencia de lo que ocurre en células deficientes en BRCA1 las células deficientes en BRIP1 son capaces de formar foci de RAD51 después de daño celular. Estos resultados indicarían que BRIP1 podría tener una función diferente a BRCA1 y posterior, en la ruta, a RAD51.