

Familiares, médicos e investigadores comparten experiencias en la Reunión de la Red Nacional de Anemia de Fanconi



Los doctores Jordi Surrallés, de la UAB (U745 CIBERER) y Juan Bueren de CIEMAT (U710) celebraron el pasado 19 de junio la XIV Reunión de la Red Nacional de Anemia de Fanconi en la Universidad Autónoma de Barcelona. 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 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 Marató de TV3 sobre medicina regenerativa basada en células pluripotentes y corrección por edición génica de mutaciones Fanconi. También se presentó el nuevo gen Fanconi, FANCQ, 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” escrita por una madre de un paciente, se discutió sobre el 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.