

Anemia de Fanconi (FA)

Lo que debe saber sobre la anemia de Fanconi

La anemia de Fanconi (FA, por sus siglas en inglés) es una condición genética causada por mutaciones en al menos uno de los 16 genes que participan en la reparación del ADN. Como las personas con FA no tienen la misma reparación de ADN que la población general, tienen un mayor riesgo de padecer insuficiencia medular (anemia aplásica), anomalías físicas y cáncer. Las diferencias físicas que presentan las personas con FA incluyen estatura baja, marcas singulares en la piel y desarrollo anormal de los huesos, y más probabilidades de padecer problemas en los ojos, los riñones, las vías urinarias, los oídos, el corazón, el sistema gastrointestinal y el sistema nervioso central (CNS, por sus siglas en inglés).

Riesgos de cáncer asociados a la anemia de Fanconi

Las personas con FA tienen un mayor riesgo de padecer cáncer gastrointestinal (GI), de sangre, de cabeza y cuello, de piel, y del aparato reproductor femenino. El cáncer de sangre en personas con FA se produce por las anomalías en las células madre hematopoyéticas de la médula ósea. Los tipos de cáncer de sangre más frecuentes en personas con FA son la leucemia mieloide aguda (AML, por sus siglas en inglés) y el síndrome mielodisplásico (MDS, por sus siglas en inglés). En general, las personas con FA tienen entre un 10 % y un 30 % de riesgo de padecer uno de estos tipos de cáncer, y estos tienden a ocurrir antes que en la población general.

Riesgos para los familiares

Hay al menos 16 genes asociados a la FA. Por lo tanto, el riesgo de los familiares se basa en los genes donde la familia tiene una o más mutaciones. Diferentes genes se asocian a diferentes tipos de herencia; se han observado al menos tres tipos frecuentes de patrones de herencia en familias con FA: autosómica dominante (AD, por sus siglas en inglés), autosómica recesiva (AR, por sus siglas en inglés) y la herencia ligada al cromosoma X. Recomendamos que hable con un genetista o especialista en genética para analizar los riesgos de los familiares y los patrones de herencia.

Recursos y tratamiento para los riesgos de cáncer

El Fanconi Anemia Research Fund (Fondo de Investigación de la Anemia de Fanconi) publica directrices sobre diagnóstico y tratamiento para la anemia de Fanconi, que se pueden leer gratis en su sitio web en <https://www.fanconi.org/>. Las personas con FA deben atenderse con un especialista que tenga conocimiento sobre el tratamiento de la condición.

Última actualización: 1/21/2020