

COLUMNAS

Bailar con gracia: método para vivir con anemia de Fanconi

Ana Tabar, presidenta de la fundación “Un corazón por Fanconi” vive con una enfermedad rara de origen genético.

Texto de Alfredo Rodríguez & Ana Alejandra Tabar Concha 10/10/23



ILUSTRACIÓN: JULIETA DOMÍNGUEZ ORTIZ

Comparte:

Tiempo de lectura: 4 minutos

El *Kintsugi* o *Kintsukuroi* es una técnica japonesa de restauración muy conocida con la que se reparan piezas de cerámica rotas con incrustaciones de oro. Este método celebra la historia de los objetos sin pretender disimular sus fracturas. De manera semejante a las piezas de cerámica, los cromosomas -los segmentos en los que nuestro genoma está organizado- son estructuras frágiles que pueden fracturarse y romperse, por lo que deben de ser protegidos y reparados, aunque no con oro sino mediante el restablecimiento de sus uniones moleculares.

Así como en el *Kintsugi* las piezas de cerámica son reparadas usando manos hábiles y delicadas, podemos pensar en la reparación de los cromosomas siendo llevada a cabo por un conjunto de proteínas que, a manera de manos diminutas, reconocerán los sitios de la ruptura, alinearán las fracturas hasta hacerlas embonar perfectamente y las pegarán cuidadosamente para que las piezas, en

La anemia de Fanconi es una enfermedad rara de origen genético en la que el *Kintsugi* de los cromosomas no se lleva a cabo apropiadamente. Esto se debe a la herencia de variantes genéticas que ocasionan defectos, ya sea en la detección, alineamiento o pegado de los fragmentos cromosómicos rotos. Las personas con anemia de Fanconi pueden desarrollar anemia severa y tienen una predisposición muy elevada al desarrollo de cáncer. Ana Tabar, coautora de esta columna, vive con anemia de Fanconi, es una luchadora por la concientización de esta enfermedad genética y nos comparte su historia:

Vivir con una enfermedad rara como la anemia de Fanconi trae consigo un camino lleno de aventuras extremas. Este camino inició para mi familia en 1999, en República Dominicana, un país con conocimientos y recursos limitados, y todavía más escasos hace 24 años cuando a mi hermano y a mí nos diagnosticaron anemia de Fanconi. El diagnóstico no se hacía, ni se hace, en República Dominicana, pero fuimos afortunados al ser diagnosticados en Estados Unidos después de que mi mamá buscó a médicos especializados. Mi hermano Alan falleció 11 meses después de nuestro diagnóstico debido a una leucemia asociada a la anemia de Fanconi.

La muerte de mi hermano es lo más importante que he vivido, y ha marcado un antes y un después en mi vida, generando un gran miedo a este diagnóstico raro que nadie en mi país podía entender. La muerte de mi hermano rompió a mi familia y nadie se recupera de algo así, seguimos viviendo, pero jamás en la vida vuelves a ser quien eras. Doce años más tarde yo desarrollé falla medular, es decir que mi médula ósea dejó de producir suficientes cantidades de células de la sangre, y nuevamente tuvimos que buscar ayuda fuera de mi pequeña isla.

Cuando estás en el camino de lo desconocido y sin ayuda en tu país, no tienes más opción que irte de él para buscar información, tratamiento, y entendimiento, pero sobre todo buscar seguir viviendo, aferrándote a la vida. Así fue como conocí a un magnífico doctor en Estados Unidos y a una fundación internacional que promueve el entendimiento de la Anemia de Fanconi y la búsqueda de terapias para tratarla. Esto cambió mi vida por completo, pues conocí a más pacientes como yo, y me di cuenta de que no estoy sola. Asistir a este grupo de apoyo me dio vida, me regaló esperanza y decidí que no quería que la anemia de Fanconi me definiera ni limitara mis sueños. Somos más que un diagnóstico.

Entender la anemia de Fanconi no ha sido fácil, tuve que irme de mi país y he tenido que ver amigos morir por esta enfermedad. Además, lidiar con el miedo de que el cáncer toque a mi puerta es algo que estoy aprendiendo a manejar. Esto último es un reto, sobre todo con citas médicas cada vez más frecuentes con los años. Actualmente, mis aspirados de médula ósea son cada 6 meses para descartar cualquier mutación grave. Colaboro, además, como paciente en ensayos clínicos en Estados Unidos, lo cual ha ayudado a reducir mis gastos médicos y me permite acceder a revisiones especializadas para poder tener un tratamiento oportuno si fuera necesario. Mi colaboración en estos ensayos clínicos también será importante para los pacientes más jóvenes con anemia de Fanconi, o para futuros pacientes, pues ayudará a comprender mejor esta condición genética.

Una amiga, paciente con anemia de Fanconi, Amy Frohnmayer dijo una vez: “en la vida no podemos controlar la música, pero sí podemos aprender a bailar con gracia”. Y yo he adoptado esta frase en mi vida porque, aunque no sepa lo que va a pasar ni qué música va a sonar en el futuro, yo haré mi mejor esfuerzo en bailar con el mejor de los ánimos y con la mejor de las sonrisas.

La memoria de mi hermano nos inspiró a crear una fundación en República Dominicana que tiene como objetivo diagnosticar oportunamente a la anemia de Fanconi, ayudar a familias que están atravesando por la situación a la que nos enfrentamos nosotros hace 24 años, y llevar información a los médicos y a las familias de nuestro país y de toda Latinoamérica. Mi fundación se llama “Un corazón por Fanconi”.

de los pacientes con anemia de Fanconi, insertar en arenas celulares el gen que no funciona apropiadamente e infundir las células corregidas en el cuerpo del paciente para que lleven a cabo sus funciones. Es decir, un *Kintsugi* a niveles infinitamente pequeños. EP



ILUSTRACIÓN: JULIETA DOMÍNGUEZ ORTIZ

**ESTE
PAÍS**

La semana de Este País

Tendencias y opiniones | Cultura | Ambiente
 By Revista Este País · Over 3,000 subscribers

By subscribing you agree to [Substack's Terms of Use](#), [our Privacy Policy](#) and [our Information collection notice](#)

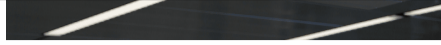
RELACIONADAS



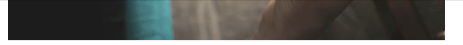
Los hombres son de Marte y... su cromosoma "Y" podría desaparecer



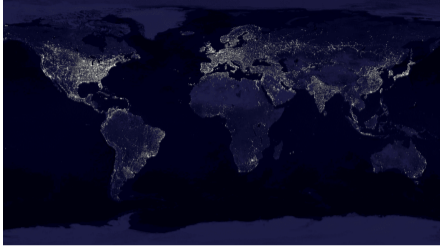
Las deudas de Lanthimos



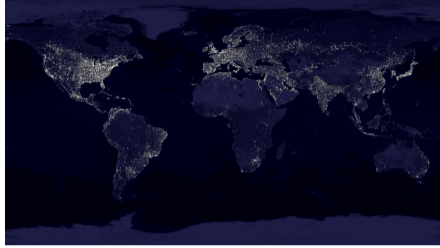
Taberna: Vuelo de noche



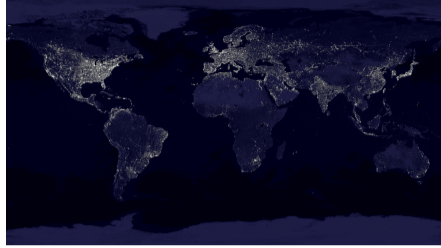
¿Los vapeadores son los nuevos cigarros *light*?



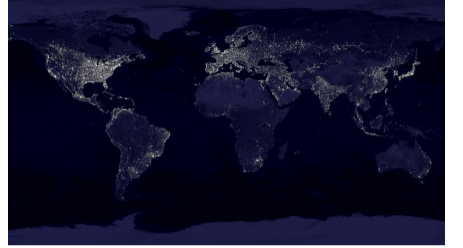
La posición del Partido Republicano hacia México



Biden bajo el asedio de las presiones del Partido Republicano



Desafíos de política exterior en materia de seguridad en 2024



El trumpismo como amenaza