

## Trabajo de Investigaciones Biomédicas

# Contribuye la UNAM al diagnóstico temprano de anemia de Fanconi

Es una enfermedad ultrarrara que afecta de una a cinco personas por millón de habitantes en nuestro país: Sara Frías

Laura Lucía Romero Mireles

Científicos del Instituto de Investigaciones Biomédicas (IIBO) de la UNAM realizaron nuevas aportaciones para el diagnóstico temprano de la anemia de Fanconi, una enfermedad ultrarrara que afecta de una a cinco personas por millón de habitantes en nuestro país; consiste en que las células son incapaces de reparar su ADN cuando es agredido por agentes endógenos y exógenos, como los alquilantes y oxidantes.

Sara Frías Vázquez, del Departamento de Medicina Genómica y Toxicología Ambiental del IIBO, explicó: “Antes de que nuestro grupo estudiara a estos pacientes, no se había considerado una exploración física tan exhaustiva y meticulosa”. Gracias a ello se ha encontrado que 100 % presenta manifestaciones dermatológicas (y no aproximadamente el 50 % como se estimaba), entre ellas manchas hiperpigmentadas (oscuras) o hipopigmentadas (claras).

Y no sólo eso, ya que se han encontrado otras alteraciones dermatológicas como acantomas o crecimientos celulares que no son neoplásicos (tumores benignos), “pero que no sabemos a dónde llevan, porque no se habían descrito”.

Igualmente, el equipo de la también investigadora emérita del Sistema Nacional de Investigadoras e Investigadores ha encontrado modificaciones neuromusculares

en los enfermos que no se habían descrito: asimetrías en la parte del omóplato y de los músculos de la espalda. Si se revisa de manera detenida y con metodología, se pueden encontrar en hasta 89 % de los casos. “Esto nos dice que en el grupo tenemos clínicos de la mejor calidad del mundo”.

Esos hallazgos permiten que, con una buena exploración médica se detecte algún cambio del desarrollo físico de estos pacientes, probablemente desde los primeros años de vida, incluso en algunos casos de manera prenatal, y adelantarse a la falla medular que ocurre a los 7 años, o al cáncer que se presenta alrededor de los 15 años.

Además, los universitarios descubrieron en dos poblaciones, mixe, de Oaxaca, y menonita, de Tamaulipas, una variante patogénica genética fundadora (una alteración que se encuentra con frecuencia en un grupo determinado).

De ese modo, se espera que haya concentración mayor de pacientes con anemia de Fanconi en esas poblaciones, por lo que deben ser estudiadas para detectar a los portadores de las variantes patogénicas y estar vigiladas clínicamente, manifestó.

## Papel de los genes FANC

En el Seminario Institucional *Anemia de Fanconi. Del gen al fenotipo*, Frías Vázquez indicó que el ADN es la única molécula de las células que no se puede reempla-

zar, a diferencia de otras, como lípidos, carbohidratos o proteínas.

“Nuestras células invierten una gran cantidad de energía para mantener el ADN en óptimas condiciones; de ello depende la homeostasis (el mantenimiento de la constancia en la composición y propiedades de su medio interno), necesaria para que podamos vivir de manera saludable”. Al no poderse reparar, sus células podrían tomar dos caminos: mueren o sobreviven, en este caso con un daño en esa molécula esencial.

Si mueren, se genera hipoplasia (o desarrollo incompleto de órganos o tejidos); una de ellas, la más relevante a nivel clínico es la anemia de Fanconi. Esta falla en la médula ósea hace que sean pocas las células hematopoyéticas, que se pueden transformar en todos los tipos de células sanguíneas (glóbulos blancos o rojos, o plaquetas).

Las escasas que quedan también van muriendo y esto genera que los pacientes presenten pancitopenia, o pocas células en la sangre, con lo cual son susceptibles a infecciones, cansancio, falta de oxigenación y cicatrización, entre otros aspectos.

Esa deficiencia causa, además, alteraciones del desarrollo físico (antes llamadas malformaciones congénitas) en piel, músculos, células nerviosas, riñón, etcétera. Asimismo, padecerán cáncer: en la adolescencia, leucemia; si sobreviven, tumores sólidos.

Los pacientes con anemia de Fanconi, detalló, “entre otros, tienen 700 veces más riesgo de desarrollar leucemia mieloide aguda y cáncer de cabeza y cuello; 3,000 veces más riesgo de cáncer de vulva, y 5,000 veces más de síndrome mielodisplásico”.

La anemia de Fanconi se origina por variantes patogénicas en uno de los 22 genes FANC que participan en la vía de reparación del ADN llamada FA/BRCA.

Los pacientes tienen una sobrevida corta; en México difícilmente llegan a más de 20 años, pero en otros países pueden alcanzar hasta 40 años, pero no más; esta diferencia se debe a que en naciones como Estados Unidos se diagnostica más tempranamente, cuando los pequeños empiezan con la falla medular y se les realiza un trasplante de médula ósea.

En nuestro país ese procedimiento es caro y casi no se realiza; además, la enfermedad no está considerada como “rara”, a pesar de que es ultrarrara. “Mientras no sea así, los pacientes no tendrán la atención que se debe”. Ejemplo de ello es que el fármaco que necesitan, Danazol, no llega a México en tiempo y cantidad necesarias. A esa situación se suma que, en ocasiones, viven en condiciones de pobreza y pobreza extrema, y no pueden cuidarse, ser atendidos nutricional y médicamente. *g*

