

Preguntas frecuentes

¿Qué es la anemia de Fanconi?

La anemia de Fanconi (AF), llamada así por el pediatra suizo Guido Fanconi, es un defecto hereditario de reparación de ADN que puede llevar a insuficiencia medular, leucemia y/o tumores sólidos. La AF puede afectar todos los sistemas del organismo. Es una enfermedad crónica y compleja con muchas exigencias psicológicas. La AF también es una enfermedad propensa al cáncer. Gracias a las investigaciones se agregaron años de vida a las personas con AF. Hace décadas, los niños afectados rara vez llegaban a la edad adulta. En la actualidad, hay adultos con AF que viven alrededor de treinta y cinco años o incluso más.

¿Cuáles son las causas de la anemia de Fanconi?

La AF es un trastorno genético muy raro. Es principalmente un trastorno recesivo: si el padre y la madre tienen un defecto (mutación) en el mismo gen de la AF, cada uno de sus hijos tiene 25% de probabilidad de heredar el gen defectuoso del padre y la madre. Si esto ocurre, el niño tendrá AF.

¿Cuántos genes de la AF existen?

La AF es causada por 23 genes diferentes, incluidos los dos genes del cáncer de mama, *BRCA1* y *BRCA2*. Los tres genes de la AF más comunes son *FANCA*, *FANCC* y *FANCG*.

¿Quiénes pueden tener AF?

La AF se presenta casi por igual en hombres y mujeres y en todos los grupos étnicos. La tasa de incidencia, o la probabilidad de que un niño nazca con AF, es de aproximadamente 1 en 131.000 en los EE. UU., donde unos 31 bebés nacen con AF al año.

¿Cuáles son los síntomas de la AF?

Las personas afectadas con AF pueden tener:

- Defectos congénitos que afectan los pulgares, antebrazos y otras partes del esqueleto
- Malformaciones renales, cardíacas y del tracto urinario
- Problemas digestivos
- Conteos anormales de células sanguíneas
- Pérdida de la audición
- Insuficiencia medular y/o leucemia, que requiere un trasplante de células madre
- Ciertos tipos de cáncer (en especial de cabeza y cuello o ginecológicos) a una edad mucho menor que la población en general, incluso después de un trasplante de células madre
- Retraso en el desarrollo intelectual

¿Cómo se trata la AF?

En la actualidad, el trasplante de células madre es la única cura de largo plazo para los defectos de las células sanguíneas en la AF. Las células madre pueden ser de la médula ósea o de la sangre periférica del donante, o pueden obtenerse del cordón umbilical al momento del nacimiento del bebé. Para prepararse para el trasplante, se destruye la médula ósea del paciente a fin de hacer lugar para injertar las nuevas células madre sanas. Las células madre del donante pueden ser compatibles o parcialmente incompatibles con el tipo de tejido del paciente. Mientras más compatibles, menor será la probabilidad de que las nuevas células madre identifiquen a las células del paciente como extrañas y las ataquen, una complicación conocida como enfermedad injerto contra anfitrión. *Siempre consulte a su médico antes de tomar una decisión basada en la información en esta página.*

¿Qué es el Fanconi Anemia Research Fund?

Lynn y Dave Frohnmayer fundaron el Fanconi Anemia Research Fund, Inc. (FARF) en 1989 para encontrar tratamientos efectivos y una cura para la anemia de Fanconi, y ofrecer servicios informativos y de apoyo a las familias afectadas en todo el mundo. El apoyo incluye: información sobre recursos médicos, materiales informativos, publicaciones, grupos de apoyo en línea, reuniones familiares anuales y reuniones para adultos con AF.

El FARF donó más de \$20 millones para financiar más de 225 becas de investigación.

Con el apoyo del FARF se realizaron investigaciones que permitieron mejorar significativamente las tasas de supervivencia de las personas con AF tras un trasplante de médula ósea.

Las investigaciones financiadas por el FARF ayudaron a descubrir información importante sobre los cánceres que afectan a las personas con y sin AF.

Más de 95% del presupuesto anual del Fanconi Anemia Research Fund proviene de eventos para recaudar fondos organizados por familias.