

REVISIÓN

Fanconi Anemia: a lethal genetic challenge with therapeutic hope

Anemia de Fanconi: un desafío genético mortal con esperanza terapéutica

Ileana Beatriz Quiroga López¹  , Dionis Ruiz Reyes¹ , Diana García Rodríguez¹ , Madyaret Águila Carbelo¹ , Adriel Herrero Díaz¹ 

¹Universidad de Ciencias Médicas de Villa Clara. Facultad de Medicina. Hospital Provincial Clínico Quirúrgico “Arnaldo Milión Castro”. Villa Clara. Cuba.

Citar como: Quiroga López IB, Ruiz Reyes D, García Rodríguez D, Águila Carbelo M, Herrero Díaz A. Fanconi Anemia: a lethal genetic challenge with therapeutic hope. South Health and Policy. 2026; 5:390. <https://doi.org/10.56294/shp2026390>

Enviado: 13-03-2025

Revisado: 04-06-2025

Aceptado: 29-12-2025

Publicado: 02-01-2026

Editor: Dr. Telmo Raúl Aveiro-Róbaló 

Autor para la correspondencia: Ileana Beatriz Quiroga López 

ABSTRACT

Introduction: Fanconi anemia (FA) is a rare autosomal recessive inherited disorder characterized by genomic instability, congenital malformations, and progressive bone marrow failure. It presents a high predisposition to hematologic malignancies and solid tumors, making it a significant clinical and social concern.

Aim: to comprehensively characterize the clinical progression, diagnosis, and treatment of Fanconi anemia through an updated literature review.

Method: a narrative review was conducted using 24 documents; including articles, clinical guidelines, and specialized manuals were reviewed, focusing on recent and relevant data on FA's diagnosis, pathophysiology, and treatment.

Results: FA results from mutations in over 22 genes affecting the DNA repair pathway. Diagnosis is confirmed by chromosomal breakage tests using diepoxybutane or mitomycin C. Clinically, it presents with pancytopenia, multiple congenital anomalies, and cancer predisposition. The most effective treatment is hematopoietic stem cell transplantation, although supportive therapies like androgens and growth factors are also used. Lifelong multidisciplinary follow-up is essential to improve life quality and expectancy.

Conclusions: Fanconi anemia is a severe and complex genetic disease. Prognosis has improved significantly due to advances in hematopoietic transplantation. Early diagnosis, interdisciplinary management, and continuous follow-up are key to optimizing clinical outcomes. Establishing regional disease registries is urgently needed to enhance care and research in Latin America.

Keywords: Fanconi Anemia; Bone Marrow Failure; Bone Marrow Transplant; Chromosomal Instability; Medical Genetics.

RESUMEN

Introducción: la anemia de Fanconi (AF) es una enfermedad hereditaria rara, autosómica recesiva, caracterizada por inestabilidad genómica, malformaciones congénitas y fallo progresivo de la médula ósea. Esta condición presenta una alta predisposición a neoplasias hematológicas y sólidos tumores, siendo un problema clínico y social significativo.

Objetivo: caracterizar de forma integral el desarrollo clínico, diagnóstico y terapéutico de la anemia de Fanconi mediante una revisión bibliográfica actualizada.

Método: se realizó una revisión narrativa consultando 24 fuentes; se incluyeron artículos, guías clínicas y manuales especializados, priorizando información actual y relevante sobre diagnóstico, fisiopatología y tratamiento de la AF.

Resultados: la AF es causada por mutaciones en más de 22 genes que comprometen la vía de reparación

del ADN. El diagnóstico definitivo se basa en la prueba de ruptura cromosomal utilizando diepoxibutano o mitomicina C. Clínicamente se manifiesta con pancitopenia, malformaciones múltiples y predisposición al cáncer. El tratamiento más efectivo es el trasplante de células madre hematopoyéticas, aunque se exploran terapias complementarias como andrógenos y factores de crecimiento. El seguimiento multidisciplinario de por vida es fundamental para mejorar la calidad y esperanza de vida.

Conclusiones: la anemia de Fanconi es una enfermedad genética grave y compleja, cuyo pronóstico ha mejorado significativamente gracias a los avances en el trasplante hematopoyético. La detección precoz, el manejo interdisciplinario y el seguimiento continuo son claves para optimizar los resultados clínicos. Urge la implementación de registros regionales para mejorar la atención y la investigación en América Latina.

Palabras clave: Anemia de Fanconi; Fallo Medular; Trasplante de Médula Ósea; Inestabilidad Cromosómica; Genética Médica.

INTRODUCCIÓN

La anemia es una afección en la que el número de glóbulos rojos o la concentración de hemoglobina dentro de estos es menor de lo normal. La hemoglobina es necesaria para transportar oxígeno y si una persona tiene muy pocos glóbulos rojos, si estos son anómalos o no hay suficiente hemoglobina, ello disminuirá la capacidad de la sangre para transportar oxígeno a los tejidos del organismo.⁽¹⁾

Los científicos dividen las anemias aplásicas en dos categorías: anemia aplásica “adquirida” y “hereditaria” (genética). Las causas de la anemia aplásica “adquirida” pueden ser la exposición a radiación en exceso, sustancias químicas tóxicas, ciertas drogas, infecciones y un sinnúmero de agentes en el medioambiente que dañan a la médula ósea. En muchos de los casos de anemia aplásica adquirida, no se descubre nunca la causa específica. Estos casos se conocen como “anemia aplásica idiopática”. La anemia de Fanconi es una anemia “hereditaria”. Es una de las raras condiciones genéticas que se convierten en anemia aplásica.⁽²⁾

La anemia de Fanconi es un trastorno hereditario poco común que abarca una amplia variedad de anomalías relacionadas con los huesos, los oídos, los riñones y otras anomalías físicas. Algunos de los pacientes pueden desarrollar leucemia o aplasia medular. Además, los pacientes con Fanconi tienen un riesgo muy alto de desarrollar múltiples tipos de cáncer a lo largo de su vida.⁽³⁾ Caracterizada por inestabilidad genómica e hipersensibilidad a los agentes de entrecruzamiento del ADN, como el diepoxibutano y la mitomicina C (MMC). La respuesta anormal a estas sustancias, que constituye un marcador celular único y se manifiesta como un incremento de la frecuencia de roturas cromosómicas.⁽⁴⁾

La anemia de Fanconi, fue descrita en 1927 por el pediatra Guido Fanconi,⁽⁵⁾ describió tres casos de anemia mortal en tres hermanos de cinco a siete años de edad. Posteriormente en 1929 Vehliger propuso el nombre de panmielocitopatía hipoplástica de tipo familiar, y en 1931 Nageli le dio el nombre definitivo de anemia de Fanconi. En 1964 Schroeder, Aushnetz y Knapp describieron las anomalías cromosómicas en los linfocitos de pacientes con AF.⁽⁶⁾

La anemia es un grave problema de salud pública en el mundo que afecta particularmente a los niños pequeños y las embarazadas. La OMS calcula que, en todo el mundo, son anémicos un 42 % de los niños menores de 5 años y un 40 % de las embarazadas.⁽⁷⁾

La incidencia global de la anemia de Fanconi al nacimiento es de aproximadamente 3 por un millón de nacidos, pero ésta es una cifra variable porque la distribución de los genes mutados es diferente según la población que se esté estudiando, por lo que la anemia de Fanconi puede alcanzar frecuencia de incluso 1 por 181 en algunos grupos étnicos.⁽⁸⁾ Los niños del sur de África o judíos asquenazí parecen verse particularmente afectados.⁽³⁾

La frecuencia de portadores es de 1/300 en Europa y Estados Unidos. El diagnóstico se produce entre los 4 y los 14 años en un 75 % de los casos, siendo la media de edad a los 8 años.⁽⁵⁾

La recolección estandarizada de información a través de registros de pacientes con enfermedades poco frecuentes es esencial para impactar en la mejora del diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los pacientes, así como para propósitos de investigación. Varios registros a nivel mundial han sido prueba de su importancia en la producción de conocimiento acerca de la anemia de Fanconi y el apoyo a los pacientes y a sus familias. Desafortunadamente en América no existe ninguno, lo que limita el adecuado diagnóstico, manejo e investigación de la anemia de Fanconi.⁽⁹⁾

En Cuba se realizó un estudio de roturas cromosómicas en 32 pacientes. En seis (20 %) de los cultivos con resultados, el ensayo con MMC a 300 nM mostró un mayor número de roturas cromosómicas respecto a los controles, lo que permitió diagnosticarlos como AF. De estos seis solo dos manifestaban diversos rasgos dismórficos típicos de la entidad y los restantes presentaban únicamente anemia aplásica.⁽⁴⁾

Las tasas de supervivencia varían de una persona a otra. El pronóstico es desalentador en personas con

conteos sanguíneos bajos. Probablemente se haya mejorado la supervivencia con los tratamientos nuevos y mejores, como el trasplante de médula ósea.⁽¹⁰⁾

Este tipo enfermedades constituyen hoy en día un importante problema clínico y sociosanitario. Su diagnóstico precoz permitirá un buen control de la afectación hematológica y poder realizar los tratamientos quirúrgicos que sean necesarios antes de la aparición de la trombopenia, se podrá identificar antes de la aparición de síntomas la existencia de hermanos afectados o bien durante el embarazo conocer la posibilidad de si el feto pudiera ser un posible donante de progenitores hematopoyéticos para un hermano afecto.⁽⁵⁾ Es una enfermedad en la que las manifestaciones varían mucho de una persona a otra.⁽¹¹⁾

Por la importancia del conocimiento sobre las anemias, especialmente la anemia de Fanconi, que es una de las múltiples anemias hereditarias mortales, el equipo investigativo se ve motivado a la realización del presente artículo.

Objetivo: Caracterizar el desarrollo de la anemia de Fanconi

DESARROLLO

Las anomalías hematológicas son desencadenadas por el progresivo fallo medular, ya que es la médula ósea la encargada de la producción de todas las líneas sanguíneas o hematopoyesis. En la médula o sea encontramos las células STEM CELL o CTH (células troncales hematopoyéticas) que tienen capacidad de autorreplicarse y diferenciarse, es a estas a quienes llamamos células madre. La CTH da origen a un progenitor multipotente (UFC-LM), que se diferencia en progenitor linfóide común (UFC-L) o en un progenitor mielóide común (UFC-M) de donde saldrán las distintas líneas sanguíneas diferenciadas. Normalmente en la primera década se va a presentar ya la pancitopenia, que es el déficit de las tres líneas sanguíneas de manera simultánea: glóbulos rojos, glóbulos blancos y plaquetas.^(12,13)

Nadie aún ha podido explicar por qué los pacientes con AF desarrollan fallo de la médula ósea. Esto sólo se podrá comprender cuando se hayan aislado y estudiado los genes de AF. Sin embargo, estudios científicos muestran que casi todos los pacientes con AF eventualmente sufrirán fallo de la médula ósea.⁽²⁾

La anemia de Fanconi (AF) es un síndrome autosómico recesivo caracterizado por la fragilidad cromosómica que lleva a malformaciones congénitas en distintos órganos, insuficiencia medular progresiva y tendencia a enfermedades malignas.^(14,15)

Para que el individuo padezca la enfermedad ambos progenitores deben ser portadores y este debe recibir el gen defectuoso de la AF de ambos, y en caso de sólo recibir un gen no funcional sólo sería portador. La característica principal de las células de la AF es la inestabilidad cromosómica y la sensibilidad de estas a los agentes que inducen enlaces cruzados en el ADN como la mitomicina C o el diepoxibutano. Se han descrito hasta 22 genes implicados en la enfermedad que van a corresponder a los diferentes grupos de complementación. Cada grupo de complementación tiene un fenotipo diferente y, en algunos casos, se puede determinar la naturaleza y severidad de la patología en función de a cuál pertenezca. Por ejemplo, los grupos FANCA, FANCC o FANCG suponen un 85 % de los casos de AF. Hay evidencias de que todas las proteínas codificadas por los genes FANC actúan sobre una vía común encargada del reconocimiento de daños en el ADN y su reparación del ADN, por lo que en el momento que uno de los eslabones falla, se desarrolla el daño cromosómico y se desencadena el correspondiente fallo celular.⁽¹⁶⁾

Los enfermos de anemia de Fanconi tienen un nivel de glóbulos blancos, glóbulos rojos y plaquetas (células que ayudan a la coagulación de la sangre) por debajo de lo que se considera normal. El recuento normal de glóbulos rojos es de 4,5 a 6 millones por milímetro cúbico para los hombres y de 4 a 5,5 millones por milímetro cúbico para las mujeres. El recuento total de glóbulos blancos (neutrófilos, eosinófilos, basófilos, linfocitos y monocitos) es de 5 000 a 10 000 por milímetro cúbico de sangre. Las cifras normales de plaquetas en sangre son de 150 000 a 450 000 por milímetro cúbico de sangre. La ausencia de glóbulos rojos provoca anemia y sensación de cansancio, mientras que la disminución de glóbulos blancos facilita las infecciones. La falta de plaquetas origina sangrados.⁽¹⁷⁾

El diagnóstico precoz de la AF permite excluir otras enfermedades y previene un manejo inadecuado de enfermedades hematológicas (anemia aplásica [AA], síndrome mielodisplásico [SMD], leucemia mielóide aguda [LMA]), el trasplante de células madre, andrógenos, factores de crecimiento hematopoyéticos o atención de apoyo. Asimismo, al conocer el diagnóstico de AF, se optimiza la intervención quirúrgica por anomalías ortopédicas, renales o de otro tipo. Es imprescindible la asesoría genética, debido al riesgo del 25 % de aparición de AF en cada embarazo subsecuente. Deben existir oportunidades para la planificación familiar, diagnóstico prenatal y hasta el diagnóstico genético pre-implantacional.⁽¹⁸⁾

El cuadro clínico suele ser asintomático durante la primera infancia, cuatro a siete años en los niños y seis a diez años en las niñas. La sintomatología progresa de forma gradual y los síntomas se deben al desarrollo de una pancitopenia progresiva. Inicialmente se presentan las manifestaciones clínicas atribuibles a la trombocitopenia: petequias (manchas pequeñas en la piel, formadas por la salida de sangre), hematomas (colección sanguínea enquistada), episodios graves de epistaxis (hemorragias nasales) y sangrado gastrointestinal; más tarde se

evidencian los signos de anemia: palidez, fatiga fácil, debilidad e hiporexia (disminución del apetito).⁽¹⁹⁾

Un paciente pediátrico en la mayoría de los casos de los afectados tiene entre 13 y 14 años al momento del diagnóstico. Posteriormente se encuentran hallazgos muy característicos de la patología como la facies de Fanconi la cual consiste en ojos pequeños, microcefalia; posición, tamaño y forma anormal de pliegues epicantales y pabellones auriculares. Alteraciones dermatológicas como hiperpigmentación en zonas de pliegues, cuello y tronco. También puede haber maculas color café con leche. Alteraciones endocrinas como talla baja por afectación en la secreción de hormona del crecimiento o por hipotiroidismo. Alteraciones musculoesqueléticas como ausencia de radio, alteraciones de los pulgares (ausencia, hipoplasia, bífidos, supernumerarios), luxación congénita de cadera y alteraciones en pies y piernas. Alteraciones genitourinarias como en la mujer puede haber alteraciones vaginales, uterinas y ováricas; en el hombre puede haber testículos atróficos, criptorquidia, hipospadias y fimosis. Alteraciones renales como ectopia renal, hipoplasia renal, agenesia renal. Algunas otras alteraciones que buscar son cardíacas y gastrointestinales, así como descartar retraso mental que puede presentarse hasta en 10 % de los pacientes.^(20,21)

El método principal para confirmar el diagnóstico de la anemia de Fanconi es la prueba de ruptura cromosomal, que las Guías de Anemia de Fanconi recomiendan realizar en pacientes con anomalías congénitas que se acompañen de hallazgos sospechosos de esta enfermedad. Esta prueba se apoya en la hipersensibilidad celular de los afectados a agentes entrecruzadores de cadenas de ADN, como la mitomicina C y el diepoxibutano, a los que se exponen linfocitos o fibroblastos de los pacientes para identificar rupturas cromosomales y figuras radiales, que son altamente características de la enfermedad. Las técnicas sin agentes alquilantes han probado ser poco sensibles y poco específicas, se aconseja realizar los procedimientos con mitomicina C y diepoxibutano, este último es el más específico. Por el fuerte componente genético de la anemia de Fanconi, se han propuesto estrategias diagnósticas moleculares, como paneles de genes o secuenciaciones, que permitan el diagnóstico rápido, preciso y costo-efectivo en la rutina clínica. La determinación de las variantes patogénicas familiares es necesaria para poder realizar pruebas moleculares prenatales o preimplantación, así como para la detección de portadores.⁽⁶⁾

El equipo investigativo considera que en primera instancia mediante citometría se puede evidenciar la insuficiencia medular inicialmente en hallazgos como trombocitopenia y macrocitosis, hasta finalmente encontrar en etapas avanzadas anemia pero que, finalmente para el diagnóstico de certeza se realiza en linfocitos un estudio llamado rotura de cromosomas que puede ser con sustancias como diepoxibutano (DEB) o mitomicina C (MMC).

El tratamiento de la Anemia de Fanconi busca tanto alargar la esperanza de vida como mejorar las condiciones de los pacientes lo máximo posible, es por esto por lo que va a estar dirigida a los tres niveles fundamentales de la enfermedad: las anomalías físicas, el fallo medular y los tumores malignos. Desde el inicio de la enfermedad, el afectado debe acudir a revisiones frecuentes de oído, tracto urinario, desarrollo psicomotor y oftalmología para que en el momento en el que aparezca cualquier anomalía el especialista le ofrezca la alternativa terapéutica más adecuada.⁽¹⁴⁾

El tratamiento de primera línea frente al fallo medular que desarrollan estos pacientes es el trasplante autólogo de células madre hematopoyéticas o de cordón umbilical asociado o no a citoquinas, andrógenos y regímenes transfusionales. El trasplante es el único tratamiento capaz de corregir el defecto hematológico que es lo que determina el éxito en más de 85 % de los pacientes antes de 40 años de edad. Por otro lado, desaparece el riesgo de desarrollar un síndrome mielodisplásico o una leucemia. La supervivencia global cuando el trasplante es de donante no relacionado es del 33 %, además de que aumenta el riesgo de sufrir enfermedad injerto contra huésped (EICH), por lo que se recomienda el uso de células madre de sangre de cordón umbilical.⁽²²⁾

Los mejores resultados se han obtenido en hermanos con HLA idéntico, pero esto no siempre es posible. El problema principal es que los enfermos de Anemia de Fanconi son muy sensibles a la radiación y a la quimioterapia requerida previa al trasplante debido a su propensión a la rotura cromosómica, lo que en un principio supuso un grave problema. En la actualidad, se han obtenidos muy buenos resultados con el quimioterápico fludarabina que permite evitar la radiación en el preoperatorio. El uso de andrógenos está destinado a subsanar las anomalías hematológicas provocadas por el fallo medular, como la depleción tanto de glóbulos rojos como de plaquetas, siendo efectivas en el 50 % de los individuos. Sin embargo, cuando el tratamiento es continuado, la respuesta va disminuyendo. El andrógeno utilizado sería la oximetolona. También se pueden utilizar citoquinas como el factor estimulante de colonias granulocíticas (G-CSF) Neupogen® o el factor estimulante de colonias grano-monocíticas (GM-CSF) Molgramostin®, también están destinadas al tratamiento de los problemas hematológicos.^(23,24)

El equipo investigativo considera que el trasplante de células madres es la mejor opción de tratamiento para los pacientes de esta enfermedad pero que la esperanza de vida es corta para ellos por lo que se debe continuar con los esfuerzos por aumentar la efectividad de este tratamiento y la innovación en otros.

Después del trasplante, el médico que lo llevó a cabo debe decidir con qué frecuencia se debe realizar los exámenes de médula ósea (MO). En general varias aspiraciones y biopsias de médula ósea de MO se llevan a cabo

durante el primer año y después a los dos años. Se justifican los exámenes de MO subsecuentes si el paciente presenta quimerismo mixto, continúa dependiendo de transfusiones o si hay alguna preocupación respecto a recuentos de sangre periférica bajos. Debe realizarse una evaluación de hierro corporal total un año después del trasplante, ya que la mayor parte de los pacientes recibieron números significativos de transfusiones de glóbulos rojos. La verificación de niveles de ferritina sérica repetidamente puede ser útil para controlar una tendencia, pero la ferritina es una medida inadecuada de la carga de hierro. Las biopsias hepáticas o las nuevas mediciones por imágenes de resonancia magnética no invasivas ofrecen resultados más sensitivos y específicos. Según el resultado, tal vez podría necesitarse una flebotomía o una quelación de hierro cada mes. Las cuestiones endocrinas son comunes en los pacientes con AF y requieren de evaluación y seguimiento endocrino de por vida. Después del TCMH podrían surgir endocrinopatías adicionales, como hipotiroidismo, deficiencia de la hormona del crecimiento, disfunción gonádica, osteoporosis e infertilidad. Después del trasplante, todos los pacientes deben someterse a la evaluación endocrina y además someterse a estas por toda la vida. Es importante prestar atención especial a la edad, etapa de desarrollo puberal y crecimiento para determinar la programación y extensión de la evaluación endocrina del individuo. El TCMH puede causar osteopenia, osteoporosis y necrosis avascular de los huesos, cada una de las que se puede acelerar con dosis de glucocorticoides acumulativas. Un año después del trasplante debe realizarse un examen de absorciometría de doble energía (DXA). Para los niños <5 años de edad, no se dispone de valores normales comparativos, pero se puede usar el examen DXA aún para buscar cambios a lo largo del tiempo en estos individuos. Si el examen DXA inicial es anormal, la decisión sobre el tratamiento (vitamina D, calcio, bifosfonatos u otros agentes) y de cuando realizar los exámenes DXA de seguimiento debe decidirse en conjunto con el endocrinólogo del paciente. Se debe evaluar el crecimiento y el desarrollo al menos una vez al año. Se debe realizar una evaluación neuropsicológica formal de los pacientes con alto nivel de riesgo, especialmente aquellos que recibieron un trasplante teniendo menos de tres años de edad. Es fundamental una intervención temprana para ayudar a identificar los problemas y poder optimizar el desarrollo del paciente. A pesar de que la mayor parte de los pacientes AF son pequeños y relativamente selectivos en lo que comen, si su crecimiento es por debajo de óptimo, deben realizarse las evaluaciones endocrinas y nutricionales para identificar etologías posibles. Podría ser necesaria la terapia con hormona del crecimiento para algunos de los pacientes. El síndrome metabólico es una constelación de obesidad central, resistencia insulínica, intolerancia a la glucosa, dislipidemia e hipertensión, y se asocia con un riesgo más elevado de diabetes mellitus tipo 2 y enfermedad cardiovascular aterosclerótica. Los sobrevivientes de una TMO tienen un riesgo, ajustado al índice de edad y masa ósea, de diabetes e hipertensión, mismo que tiene la posibilidad de situarlos en un nivel de riesgo elevado de sufrir eventos cardiovasculares con el crecimiento. A pesar de que no existe información que permita determinar el riesgo exacto de síndrome metabólico en los pacientes con AF, este riesgo puede ser muy importante en aquellos pacientes con AF que, especialmente, son más propensos a diabetes. Por lo tanto, todos los pacientes con AF deben ser controlados en busca de indicaciones tempranas de síndrome metabólico y debe ser alentados para seguir una dieta y un régimen de ejercicio saludable.⁽¹⁸⁾

El equipo investigativo considera que en la actualidad el trasplante de células madres hematopoyéticas o de médula ósea, es el único tratamiento curativo para las complicaciones hematológicas que se producen como consecuencia del fallo de la médula ósea, aunque no curan las manifestaciones no hematopoyéticas.

La necesidad de un estrecho seguimiento de por vida para detectar de forma precoz la aparición de un cáncer tiene un impacto considerable, por lo que el apoyo psicológico es particularmente necesario e importante. Cuando se precisa un trasplante de médula ósea, el aislamiento durante varias semanas e incluso varios meses después del mismo, representa una situación delicada que requiere de un apoyo constante. En ocasiones, el estrés y el cansancio generados por el trasplante son difíciles de sobrellevar por el afectado y su entorno. Dificultades a las que podrían añadirse los efectos secundarios del trasplante. Por otro lado, la necesidad de evitar infecciones post-trasplante a la espera de desarrollar una inmunidad funcional impone el seguimiento de normas de higiene estrictas: desescolarización o excedencia de larga duración, prohibición de utilizar el transporte público, de frecuentar espacios públicos... En ocasiones, es difícil establecer relaciones sociales, especialmente para los más jóvenes, y pueden tener tendencia a aislarse y a permanecer al margen. El apoyo del entorno (familiares y cuidadores) es primordial para aliviar a la persona afectada y apoyarla de la mejor manera posible.⁽¹¹⁾

El equipo investigativo considera que un diagnóstico temprano en pacientes con AF (es decir, antes de la aparición de anomalías hematológicas) podría proporcionar más tiempo para encontrar un donante HLA compatible, adecuado para el trasplante de médula ósea.

CONCLUSIONES

La anemia de Fanconi (AF) es un síndrome autosómico recesivo caracterizado por la fragilidad cromosómica. Para que el individuo padezca la enfermedad ambos progenitores deben ser portadores y este debe recibir el gen defectuoso de la AF de ambos. El método principal para confirmar el diagnóstico de la anemia de

Fanconi es la prueba de ruptura cromosomal. El trasplante es el único tratamiento capaz de corregir el defecto hematológico. Los progresos en el cuidado de los pacientes con AF han resultado en cada vez más pacientes que sobreviven durante muchos años después del trasplante.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Anemia. Sitio Oficial de la OMS [INTERNET]. 2018. [citado 10 de agosto 2021]. Disponible en: https://www.who.int/es/health-topics/anaemia#tab=tab_1
2. Frohnmayer L, Frohnmayer D. Anemia de Fanconi: Un Manual Para las Familias y sus Médicos 3ra Edición [INTERNET]. 2002 [citado 10 de agosto 2021]. Disponible en: <https://www.google.com/url?sa=t&source=web&rct=j&url=https://www.fanconi.org/images/uploads/other/SpanishHandbook31.pdf&ved=2ahUKEwjet97zp7ryAhVLMlkFHYfuCt4QFnoECAQQAQ&usq=AOvVaw1fVmXC7VPwC9X866KSL69E>
3. Kamar Godder. Anemia de Fanconi. Sitio web Nicklaus Childrens Hospital [INTERNET] 2019 [citado 10 de agosto 2021]. Disponible en: <https://www.nicklauschildrens.org/condiciones/anemia-de-fanconi>
4. Gutiérrez Gutiérrez R, Pupo Balboa J, Lavaut Sánchez K, Calixto Robert Y, Machín García S. Diagnóstico citogenético de la anemia de Fanconi en pacientes cubanos con sospecha clínica de la enfermedad. Rev. Cubana Hematol Inmunol Hemoter [INTERNET]. 2021 [citado 10 de agosto 2021] 37(1). Disponible en: https://www.google.com/url?sa=t&source=web&rct=j&url=http://scielo.sld.cu/scielo.php%3Fscript%3Dsci_arttext%26pid%3DS0864-02892021000100007&ved=2ahUKEwi_wfr0o6_yAhXsTDABHY89B8IQFnoECBgQAQ&usq=AOvVaw2qGmQtoeyzIG6ezB7OzjfM&cshid=1628902229421
5. Salido Marco L. Revisión bibliográfica sobre la anemia de Fanconi. Revista Ocronos [INTERNET]. 2019 [citado 10 de agosto 2021] 4(2). Disponible en: <https://www.google.com/amp/s/revistamedica.com/anemia-fanconi/>
6. Nelson E. Daza Bolaño. Anemia de Fanconi. Acta Médica Colombiana [INTERNET]. 1990 [citado 10 de agosto 2021]. Disponible en: <http://www.actamedicacolombiana.com/anexo/articulos/01-1990-07.html>
7. Anemia. Sitio Oficial de la OMS [INTERNET]. 2018 [citado 10 de agosto 2021].
8. Hernández-Martínez A. Anemia de Fanconi. Rev. Medicina Interna de México [INTERNET]. 2018 [citado 10 de agosto 2021] 34(5). Disponible en: https://www.google.com/url?sa=t&source=web&rct=j&url=http://www.scielo.org.mx/pdf/mim/v34n5/0186-4866-mim-34-05-730.pdf&ved=2ahUKEwi_wfr0o6_yAhXsTDABHY89B8IQFn oECCUQAQ&usq=AOvVaw02hbeMa-fZF9A9Jwamr-2A
9. Fiesco Roa M, García de Teresa B, Rodríguez Gómez A, Torres Maldonado L, Monsiváis Orozco A, Molina Álvarez B, Frías Vázquez S. Registro de anemia de Fanconi de México: La metodología de un análisis interdisciplinario de la enfermedad. XLIV Congreso Nacional de Genética Humana 2019 [INTERNET]. 2019 [citado 10 de agosto 2021]. Disponible en: <https://www.google.com/url?sa=t&source=web&rct=j&url=https://www.amgh.org.mx/memorias/44.pdf&ved=2ahUKEwjf9-KlmbryAhXWTDABHSMgBY84ChAWegQIGBAB&usq=AOvVaw3pPxZBhyp2LySI2VTqzETW>
10. Anemia de Fanconi. Institutos Nacionales de la Salud Biblioteca Nacional de Medicina de los EE. UU [INTERNET]. 2020 [citado 10 de agosto 2021]. Disponible en: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000334.htm#:~:text=Es%20una%20enfermedad%20poco%20com%C3%BAAn,los%20tipos%20de%20c%C3%A9lulas%20sangu%C3%ADneas>
11. Díaz de Heredia C. La anemia de Fanconi. Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad [INTERNET]. 2017 [citado 10 de agosto 2021]. Disponible en: www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/AnemiaFanconi_Es_es_HAN_ORPHA84.pdf
12. D'Andrea A, Dahl N, Guinan E, Shimamura A. Marrow Failure ASH Education Book. [INTERNET]. 2002 [citado 10 de agosto 2021]. Vol 2002(1): p58-71. Disponible en: <http://asheducationbook.hematologylibrary.org/content/2002/1/58.full>
13. González A. E, Carrillo P. Hematopoyesis. [INTERNET] En: Fortoul T. I. Histología y biología celular. 3º edición. México: McGraw-Hill Education; 2017 [citado 10 de agosto 2021]. Capítulo 10. Disponible en: <https://>

accessmedicina.mhmedical.com/content.aspx?bookid=1995§ionid=150301032

14. Sagaseta de Ilurdoz M, Molina J, Lezáun I, Valiente A, Durán G. Anemia de Fanconi: Consideraciones actuales. *Anales Sis San Nav* [INTERNET]. 2003 [citado 10 de agosto 2021]. 26(1). Disponible en: http://scielo.icsiii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S113766272003000100006

15. Ramírez M, Surrallés J. Anemia de Fanconi: nuevo gen causal identificado. *Genética Médica*. [INTERNET]. 2017 [citado 10 de agosto 2021]. Disponible en: <https://revistageneticamedica.com/2017/08/04/rfwd3-anemia-fanconi/>

16. Teijeiro García R. NUEVOS ESTUDIOS SOBRE LA TERAPIA DE LA ANEMIA DE FANCONI. Facultad de Farmacia, Universidad de Complutense [INTERNET]. 2018 [citado 10 de agosto 2021]. Disponible en: https://www.google.com/url?sa=t&source=web&rct=j&url=http://147.96.70.122/W e b / T F G / T F G / M e m o r i a / R A Q U E L % 2 5 2 0 T E I J E I R O % 2 5 2 0 G A R C I A . pdf&ved=2ahUKEwionfGEmLzyAhWSDABHXQhCx8QFnoECAMQAQ&usg=AOvVaw0tqzy1ajZqj5QXy_p9LbrT

17. ¿Qué es la anemia de Fanconi? | Síntomas, causas y cómo tratar la enfermedad. *La Vanguardia* [INTERNET]. 2019 [citado 10 de agosto 2021]. Disponible en: <https://www.google.com/amp/s/www.lavanguardia.com/vida/salud/enfermedades-sangre/20190713/463448628627/anemia-de-fanconi-anemia-aplasica-constitucional-pantitopenia-congenita-gen-trasplante-de-medula-celulas-sanguineas.html%3ffacet=amp>

18. Ellen Eiler M., Frohnmayer D., JD, Frohnmayer L., Larsen K., Owen J. Anemia de Fanconi Lineamientos para diagnóstico y manejo [INTERNET]. 3ra Edición. 2008 [citado 10 de agosto 2021]. Disponible en: https://www.google.com/url?sa=t&source=web&rct=j&url=https://www.fanconi.org/images/uploads/other/Spanish_Guidelines_for_web.pdf&ved=2ahUKEwjLn-iemcHyAhWkTt8KHXITBMEQFnoECAMQAQ&usg=AOvVaw2K2uj1HCpf cFF8yu7iUG-J

19. Izquierdo M., Avellaneda A., Anemia Aplásica asociada a Malformaciones Congénitas. *FEDER* [INTERNET]. 2004 [citado 10 de agosto 2021]. Disponible en: https://www.enfermedades-raras.org/index.php?option=com_content&view=article&id=720&jjj=1514160300002

20. Kliegman, Stanton, St. Geme, Schor. 2016 [citado 10 de agosto 2021]. *Nelson, Tratado de Pediatría*. Barcelona, España: Elsevier.

21. Peter Turnpenny, Sian Ellard. 2017 [citado 10 de agosto 2021]. *Emery's Elements of Medical Genetics*. Elsevier.

22. Guías de diagnóstico y tratamiento. Edición 2015. Sociedad Argentina de Hematología.

23. Mehta P, Tolar J. Fanconi Anemia. *GeneReviews* [INTERNET]. 2018 [citado 10 de agosto de 2021]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1401/>

24. Tolar J. Novel Stem Cell Treatment Options. [INTERNET] En: Laura Hays, editor. *Fanconi Anemia: Guidelines for Diagnosis and Management*. 4º ed. 2014. [citado 10 de agosto de 2021] p. 257-269. Disponible en: <http://www.sld.cu/galerias/pdf/sitios/histologia/normasvancouver-buma-2013-guia-breve.pdf>

FINANCIACIÓN

Ninguna.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses.

CONTRIBUCIÓN DE AUTORÍA

Conceptualización: Ileana Beatriz Quiroga López, Dionis Ruiz Reyes, Diana García Rodríguez, Madyaret Águila Carbelo, Adriel Herrero Díaz.

Curación de datos: Ileana Beatriz Quiroga López, Dionis Ruiz Reyes, Diana García Rodríguez, Madyaret Águila Carbelo, Adriel Herrero Díaz.

Análisis formal: Ileana Beatriz Quiroga López, Dionis Ruiz Reyes, Diana García Rodríguez, Madyaret Águila Carbelo, Adriel Herrero Díaz.

Investigación: Ileana Beatriz Quiroga López, Dionis Ruiz Reyes, Diana García Rodríguez, Madyaret Águila Carbelo, Adriel Herrero Díaz.

Metodología: Ileana Beatriz Quiroga López, Dionis Ruiz Reyes, Diana García Rodríguez, Madyaret Águila Carbelo, Adriel Herrero Díaz.

Administración del proyecto: Ileana Beatriz Quiroga López, Dionis Ruiz Reyes, Diana García Rodríguez, Madyaret Águila Carbelo, Adriel Herrero Díaz.

Recursos: Ileana Beatriz Quiroga López, Dionis Ruiz Reyes, Diana García Rodríguez, Madyaret Águila Carbelo, Adriel Herrero Díaz.

Software: Ileana Beatriz Quiroga López, Dionis Ruiz Reyes, Diana García Rodríguez, Madyaret Águila Carbelo, Adriel Herrero Díaz.

Supervisión: Ileana Beatriz Quiroga López, Dionis Ruiz Reyes, Diana García Rodríguez, Madyaret Águila Carbelo, Adriel Herrero Díaz.

Validación: Ileana Beatriz Quiroga López, Dionis Ruiz Reyes, Diana García Rodríguez, Madyaret Águila Carbelo, Adriel Herrero Díaz.

Visualización: Ileana Beatriz Quiroga López, Dionis Ruiz Reyes, Diana García Rodríguez, Madyaret Águila Carbelo, Adriel Herrero Díaz.

Redacción - borrador original: Ileana Beatriz Quiroga López, Dionis Ruiz Reyes, Diana García Rodríguez, Madyaret Águila Carbelo, Adriel Herrero Díaz.

Redacción - revisión y edición: Ileana Beatriz Quiroga López, Dionis Ruiz Reyes, Diana García Rodríguez, Madyaret Águila Carbelo, Adriel Herrero Díaz.