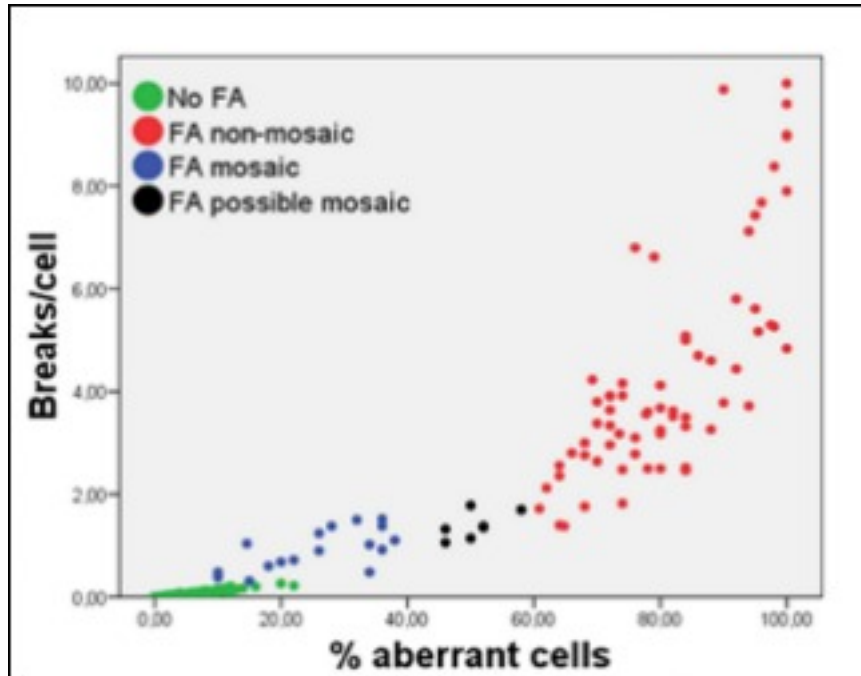


Avenços en el diagnòstic de l'anèmia de Fanconi

05/2011 - **Medicina i Salut.** L'anèmia de Fanconi es una malaltia poc freqüent que provoca anèmia progressiva i predisposició al càncer. Actualment, el seu diagnòstic, basat en un test de fragilitat cromosòmica, no és precís. Investigadors de la UAB i del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), en col.laboració amb onze hospitals espanyols, han proposat un nou índex de fragilitat cromosòmica que determina un nivell llindar de valor diagnòstic per distingir sense ambigüitats els pacients amb anèmia de Fanconi dels individus no afectes.



Representació gràfica on es relaciona el % de cèl·lules amb trencaments cromosòmics (eix X) versus el nombre mig de trencaments en cada cèl·lula (Y) per cada subgrup de pacients.

L'anèmia de Fanconi es una malaltia minoritària caracteritzada per anèmia progressiva i predisposició al càncer. La prova diagnòstica per l'anèmia de Fanconi és el test de fragilitat cromosòmica, provocada per agents inductors d'enllaços creuats en l'ADN com el diepoxibutà (DEB).

Investigadors de la Universitat Autònoma de Barcelona i del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), han investigat la variabilitat, les implicacions diagnòstiques i l'impacte clínic de la fragilitat cromosòmica en 198 pacients sospitosos de patir aquesta síndrome genètica.

Aquest elevat nombre de pacients va permetre quantificar la variabilitat i el nivell de solapament en el grau fragilitat entre persones sanes i afectes. Els investigadors van proposar un nou índex de fragilitat cromosòmica que determina un nivell llindar de valor diagnòstic per distingir sense ambigüitats els pacients anèmia de Fanconi dels individus no afectes.

Aquest estudi també suggereix que la fragilitat cromosòmica durant el desenvolupament embrionari podria estar relacionat amb les malformacions observades en anèmia de Fanconi mentre que la fragilitat cromosòmica en cèl·lules T sanguínies no té valor pronòstic de la malaltia hematològica.

Aquest estudi, liderat pel Dr. Jordi Surrallés, Catedràtic del Departament de Genètica i de Microbiologia de la UAB ha estat recentment publicat a la revista Journal of Medical Genetics i ha comptat amb la participació de nombrosos grups de recerca i serveis d'hemato-oncologia d'onze hospitals de l'Estat Espanyol (Ramón y Cajal, Niño Jesús, Gregorio Marañón i La Princesa, de Madrid; Materno-Infantil Vall d'Hebron i Santa Creu i Sant Pau, de Barcelona; Sant Joan de Deu, Esplugues; Universitario la Fe, Valencia; Reina Sofía, Córdoba; General de Las Palmas, Las Palmas de Gran Canaria; General de La Palma, Santa Cruz de La Palma).

Aquesta recerca ha esta directament co-financiada per la UAB i el CIBERER juntament amb altres institucions (Genoma España, Fundación CNIO, Asociación Española de Anemia de Fanconi) i empreses privades del sector biotec-farma (Pharmamar i Genzyme).

Jordi Surrallés

Departament de Genètica i de Microbiologia

"Chromosome fragility in patients with Fanconi anaemia: diagnostic implications and clinical impact". Castella M, Pujol R, Callén E, Ramírez MJ, Casado JA, Talavera M, Ferro T, Muñoz A, Sevilla J, Madero L, Cela E, Beléndez C, de Heredia CD, Olivé T,

de Toledo JS, Badell I, Estella J, Dasí Á, Rodríguez-Villa A, Gómez P, Tapia M, Molinés A, Figuera Á, Bueren JA, Surrallés J. (2011) J Med Genet. 48:242-250.