

## Una intensa reunió sobre l'Anèmia de Fanconi

**07/2013 - Medicina i Salut.** La XIV Reunió de la Xarxa Nacional d'Anèmia de Fanconi, organitzada per Jordi Surrallés, catedràtic de Genètica de la UAB, va tenir lloc a la Facultat de Biociències de la UAB el juny del 2013. Aquesta reunió, que va comptar amb la participació de metges, investigadors i familiars d'afectats, va ser emotiva a causa de l'estat avançat de l'assaig clínic de la teràpia gènica, que podria començar a aplicar-se ja a principis de 2014.



La reunió es va celebrar a la Sala de Juntes de la Facultat de Biociències.

La UAB va acollir la XIV Reunió de la Xarxa Nacional d'Anèmia de Fanconi, a la qual van assistir al voltant de 60 persones entre familiars d'afectats, metges especialistes procedents de diversos hospitals d'Espanya, així com investigadors bàsics les línies d'investigació se centren en aquesta malaltia .

Durant el matí es van celebrar dues reunions paral·leles: d'una banda els familiars que van aprofitar per posar en comú i compartir les seves respectives experiències, i en una altra sala diferent es van reunir els metges i investigadors bàsics. A la sessió de la tarda es va fer una reunió conjunta on els familiars van poder plantejar als especialistes les qüestions que més els interessaven.

En la sessió d'especialistes es va tractar àmpliament l'estat actual dels assajos clínics adreçats a mobilitzar progenitors hematopoètics en sang perifèrica per després corregir per teràpia gènica i reinfundirlos als pacients. També d' discutir sobre el seguiment a llarg termini de l'evolució hematològica dels pacients mosaics així com la possibilitat de detectar alteracions citogenètics clonals en sang perifèrica amb noves tecnologies d'anàlisi genòmica a gran escala.

Es va presentar el nou projecte finançat per la Marató de TV3 sobre medicina regenerativa basada en cèl·lules pluripotents i correcció per edició gènica de mutacions Fanconi. També es va presentar el nou gen Fanconi, FANCQ, recentment identificat pel consorci espanyol. Finalment es va presentar l'estat de la recerca sobre el paper dels aldehids en l'anèmia de Fanconi.

A la sessió conjunta amb familiars, es va presentar el conte "Arnau: una malaltia amagada" escrit per una mare d'un pacient. També es va discutir sobre les unitats de seguiment del risc oncològic dels pacients Fanconi i es va presentar l'estat actual de l'assaig clínic de teràpia gènica.

La reunió va ser intensa i emotiva donat l'avançat de l'assaig de teràpia gènica i la possibilitat d'incloure els primers pacients a principis de 2014.

Jordi Surrallés.

Departament de Genètica i de Microbiologia