

Anemia de Fanconi

Pancitopenia de Fanconi

Esta ficha reúne información de ayuda a los profesionales implicados en la atención de la discapacidad en su trabajo de evaluación y acompañamiento de personas que padecen estas enfermedades raras. En ningún caso, sustituye a una evaluación individual.

Breve descripción de la anemia de Fanconi

Adaptado de la enciclopedia de Orphanet para profesionales [1]

- **Definición:** La anemia de Fanconi (AF) es un trastorno hereditario poco frecuente que se relaciona con un defecto en la reparación del ADN asociando **pancitopenia progresiva, aplasia medular (AM), malformaciones congénitas variables y una fuerte predisposición a las hematopatías y tumores sólidos.**
- **Epidemiología:** Recientemente se ha estimado una frecuencia en heterocigotos de más de 1/200 y una prevalencia al nacimiento de al menos 1/160.000. En ciertas poblaciones, la mayor frecuencia es debida a un efecto fundador. Hasta la fecha, se han descrito más de 2.000 casos de AF en la literatura.
- **Clínica:** Las malformaciones son muy heterogéneas y varían sensiblemente dentro de una misma familia. Los primeros signos clínicos son **malformaciones congénitas: esqueléticas (retraso del crecimiento, anomalías de los miembros superiores, hipoplasia de los pulgares, microcefalia y/o microftalmia) y cutáneas (manchas café con leche, hiperpigmentación).** Otras malformaciones pueden afectar a **los riñones, el corazón, los pulmones, el sistema endocrino y el sistema digestivo (atresia esofágica).** También pueden afectar al **oído con o sin sordera, así como a la visión (estrabismo).** El diagnóstico puede ser difícil de establecer si las malformaciones congénitas no son evidentes y si se retrasa la aparición de los **problemas hematológicos.** Estos últimos aparecen desde la infancia temprana en 3 de cada 4 casos. La evolución puede conducir a un **síndrome mielodisplásico y/o una leucemia mieloide aguda, menos frecuentes como forma de presentación inicial.** Los pacientes tienen también una **fuerte predisposición a desarrollar tumores sólidos de cabeza y cuello y de la región anogenital** (la edad media de aparición es entre los 20 y 40 años). **La infertilidad es prácticamente constante en los hombres y marcada en las mujeres;** el embarazo es a menudo complicado. Las mujeres sufren de una **menopausia precoz (en la treintena) y de problemas de osteoporosis asociados.**
- **Etiología:** La AF se debe a mutaciones en los genes implicados en la reparación del ADN y en la estabilidad genómica; se han identificado 19 genes. **La transmisión de la AF es autosómica recesiva o muy raramente ligada al cromosoma X.**

- *Manejo y pronóstico:* Hasta la fecha, el único tratamiento curativo para el fallo hematológico (potencialmente mortal) es el **trasplante de células madre o progenitores hematopoyéticos**. Sin embargo, este procedimiento puede aumentar el riesgo de tumores sólidos, obligando a un seguimiento especial. A la espera de un donante de médula ósea compatible para el trasplante, pueden proponerse **tratamientos sintomáticos: transfusiones de concentrados de glóbulos rojos y de plaquetas o andrógenos orales para estimular la médula ósea**. Cuando el paciente no está trasplantado, el riesgo de evolución maligna de la médula ósea hacia síndrome mielodisplásico o leucemia aguda complica el manejo del paciente y se necesitarán hacer punciones regulares de la médula ósea para control. A causa de la hipersensibilidad de estos pacientes a los agentes que fragmentan el ADN, como la quimioterapia y las radiaciones, **la cirugía es el tratamiento de elección para los tumores sólidos malignos**. La quimioterapia es tóxica, no se puede administrar a dosis plenas, y su eficacia está disminuida por las dosis utilizadas. Las comorbilidades asociadas a las complicaciones de los tratamientos hematológicos y a los tumores sólidos malignos son responsables del pronóstico reservado y de una reducción de la esperanza de vida.

La discapacidad en el curso de la anemia de Fanconi

Adaptado de la Enciclopedia de Orphanet para el público en general [2]

- **¿Qué situaciones de discapacidad pueden derivarse de las manifestaciones del síndrome?**

La anemia de Fanconi es una enfermedad en la que las manifestaciones varían mucho de una persona a otra. En consecuencia, las situaciones de discapacidad que se derivan de la enfermedad también son muy variables.

Durante la infancia y la adolescencia, las malformaciones de las manos (pulgares) y de los antebrazos, pueden dar lugar a deficiencias motoras: **dificultades en la adquisición de autonomía en tareas de la vida diaria** (agarrar, transportar, manipular objetos, aprender a vestirse, lavarse) y **dificultades de aprendizaje** (escritura). El abordaje por un equipo multidisciplinar constituido por fisioterapeutas, psicomotricistas y terapeutas ocupacionales puede resultar beneficioso (ver “¿Cuáles son las ayudas disponibles para prevenir y limitar las situaciones de discapacidad?”).

La talla baja, las deformaciones del esqueleto y de los antebrazos, las afectaciones dermatológicas y los rasgos faciales específicos pueden tener **consecuencias estéticas que generan sufrimiento psicológico** y aislamiento del niño o del adolescente, que se siente diferente a otros, o del adulto, que encuentra dificultades para aceptarse y ser aceptado.

Además, la talla baja, el cansancio, el tratamiento y el seguimiento regular limitan, en ocasiones, el desarrollo de una actividad profesional, mientras que la **fatiga crónica** asociada con la enfermedad, la aplasia medular, los distintos tratamientos y el estrés, pueden resultar muy intolerables y conllevar dificultades diarias.

La presencia de **dolor** crónico también afecta al día a día.

La anemia de Fanconi – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/AnemiaFanconi_Es_es_HAN_ORPHA84.pdf

Las deficiencias auditivas, cuando no son detectadas y tratadas precozmente, pueden retrasar el aprendizaje, por lo que, en ocasiones, los niños presentan **retraso en la adquisición del lenguaje y dificultades para comunicarse**. La utilización de un audífono permite compensar la deficiencia pero, desde un punto de vista psicológico, no siempre es bien tolerado por niños o adolescentes. Para los niños con sordera de aparición más tardía, la repercusión sobre el lenguaje será menos importante. Sin embargo, en ausencia de un manejo adaptado, el aprendizaje y la comunicación pueden retrasarse. Cuando la sordera se manifiesta de forma más tardía, provoca dificultades para comunicarse y puede perturbar la vida social.

La afectación visual puede conducir a una disminución de la visión e incluso, muy excepcionalmente, a la ceguera. En algunas ocasiones, estas dificultades visuales (estrabismo,...) retrasan el aprendizaje.

Cuando existe discapacidad intelectual o deficiencias cognitivas, es posible que el aprendizaje se vea afectado, por lo que puede resultar necesario recurrir a ayudas técnicas y humanas para gestionar mejor estas situaciones de discapacidad diaria (*ver “¿Cuáles son las ayudas disponibles para prevenir y limitar las situaciones de discapacidad?”*)

En el caso particular de un trasplante de médula ósea

Todas las personas que se benefician de un trasplante de médula ósea pueden desarrollar complicaciones post-trasplante que dan lugar a situaciones más o menos transitorias y graves: hipertensión, diabetes, EICH (enfermedad de injerto contra huésped) crónica, necrosis ósea, endocrinopatías, esterilidad e incremento de la predisposición al desarrollo de cánceres escamosos de cabeza, cuello y anogenitales.

Este período tan crucial requiere de una hospitalización de varias semanas y, posteriormente, de la adopción de importantes medidas higiénicas durante meses.

En estos casos, tanto la actividad profesional como la escolarización se suele interrumpir entre seis y doce meses como mínimo (precisando, en este último caso, de escolarización a domicilio).

- **¿Cuáles son las ayudas disponibles para prevenir y limitar las situaciones de discapacidad?**

Dificultades motoras

Las dificultades motoras durante la infancia y la adolescencia requieren un manejo multidisciplinar que comprende:

Fisioterapia

Cuando el afectado presenta malformaciones de las extremidades pueden proponerse sesiones de fisioterapia activa con ejercicios de estiramientos, flexibilidad articular y fortalecimiento muscular.

Terapia ocupacional

El terapeuta ocupacional facilitará los equipamientos, dispositivos o medios técnicos de adaptación que permitan mejorar la autonomía y gestionar el cansancio. Algunos dispositivos, como las férulas, podrán resultar de utilidad en caso de dificultades de movilidad.

Psicomotricidad

Tras evaluar las capacidades psicomotrices y buscar la causa de los problemas psicomotores, la intervención de este especialista permitirá mejorar el desarrollo motor del niño y estimular el aprendizaje postural.

Ortopedia

En caso de escoliosis, el ortopeda podrá asesorar e incluso confeccionar, un corsé adaptado o plantillas (órtesis plantares) a medida.

Manejo de la deficiencia auditiva

El manejo debe realizarse incluso antes de la aparición del lenguaje, de acuerdo a las recomendaciones del informe completo elaborado por el **logopeda**. La implementación precoz de los métodos de ayuda para el aprendizaje redundará en una mejora de las capacidades globales y de las adquisiciones.

El manejo de la sordera pasa por la utilización de dispositivos específicos (**audioprótesis**) que se colocan detrás de la oreja y amplifican electrónicamente el volumen del sonido. En caso de sordera profunda, se valorará la colocación de un implante coclear.

Manejo de la deficiencia visual

Los **ortoptistas**, en colaboración con un oftalmólogo, se ocupan de la detección y la reeducación de los problemas de la visión. Si el niño presenta estrabismo, éste deberá corregirse lo antes posible para que se desarrolle correctamente la visión paralela de los dos ojos (visión binocular) necesaria para la buena percepción de la profundidad y la distancia. A menudo, el tratamiento consiste en colocar un parche sobre el ojo sano con el fin de hacer trabajar al ojo afectado. Si a pesar de la reeducación la desviación

La anemia de Fanconi – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/AnemiaFanconi_Es_es_HAN_ORPHA84.pdf

persiste, puede ser necesaria una intervención quirúrgica que la corrija total o parcialmente. Los ortoptistas también contribuyen a que el niño se adapte al uso de gafas o a la utilización de **ayudas de baja visión** (ayudas ópticas tales como lupas, lentes de aumento, etc.; o ayudas no ópticas: libros y revistas con caracteres grandes, reloj parlante, ayudas electrónicas, etc.).

Manejo de las afecciones de la piel

A causa de la susceptibilidad a afecciones dermatológicas, se recomienda encarecidamente la utilización de cremas solares, ropa que cubra todo el cuerpo y una exposición solar controlada

Apoyo psicológico

Las comorbilidades y la esperanza de vida reducida asociadas a la enfermedad, así como el aislamiento obligado durante el trasplante y el post-trasplante, conllevan un sufrimiento que requiere un acompañamiento psicológico a largo plazo y desde una edad muy temprana cuando la enfermedad se diagnostica en la infancia.

El psiquiatra y el psicólogo pueden ayudar al niño, al adolescente o al adulto a expresar su sufrimiento y a gestionar sus sentimientos en relación a los problemas de autoestima, de autoimagen, de ansiedad, de angustia al enfrentarse a la enfermedad, a las dificultades para tener descendencia.

Seguimiento dietético

Puede ser necesario llevar a cabo un seguimiento dietético con el fin de paliar los problemas de crecimiento, de peso insuficiente o de obesidad. Los consejos alimentarios de un dietista también resultan útiles para evitar una carencia de calcio y prevenir la osteoporosis.

Manejo de la higiene bucodental

Siendo el riesgo de cáncer oral particularmente elevado, se recomienda una buena higiene bucodental mediante la utilización, por ejemplo, de un cepillo de dientes eléctrico e hilo dental. Es imprescindible un seguimiento estomatológico especializado bianual. El tabaco y el alcohol deben evitarse por completo.

- **“Vivir con”: situaciones de discapacidad diaria**

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida diaria, familiar y social?

En general, las repercusiones de la enfermedad en la vida diaria son importantes. Así, la organización de la vida diaria, la estabilidad familiar y las prioridades en el seno de la familia quedan perturbadas.

En el día a día, las repetidas consultas médicas comprometen en ocasiones los proyectos de vida (salidas, actividades, inserción social y profesional...), lo que puede resultar difícil de aceptar por parte de otros miembros de la familia.

El estrecho seguimiento médico y el acompañamiento a las sesiones de educación en un centro ambulatorio o de especialidades (que puede estar lejos del domicilio), también repercuten en la vida profesional de los padres (absentismo, permiso parental, trabajo a tiempo parcial, cese de la actividad) y en el nivel de vida del hogar (disminución de los ingresos y, en algunos casos, situaciones de precariedad).

Además, los trastornos conductuales de algunos niños o el cansancio, que puede modificar el carácter y volverlos ariscos o agresivos, son algunas de las dificultades a las que se enfrentan los padres y los hermanos.

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. También se deben establecer períodos de descanso para los cuidadores con el fin de evitar sobrecargas.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la escolaridad y la práctica deportiva?

Si el niño, en ausencia de discapacidad intelectual o con una discapacidad intelectual moderada, presenta dificultades de aprendizaje, se recomienda una escolarización en medio ordinario.

Las personas que estén a cargo del niño (incluyendo el personal escolar de enfermería, de la guardería, etc.) deberán estar informadas acerca del estado de salud de éste, así como conocer las precauciones a tomar, como por ejemplo la retirada escolar del niño en caso de epidemia. En el caso de los niños más gravemente afectados, se deberá adaptar el tiempo de asistencia a clase, lo que permitirá su desarrollo social mientras que disponen de tiempo para el seguimiento terapéutico y el reposo.

La legislación española establece la obligación de las Administraciones educativas de asegurar los recursos necesarios para los alumnos que presentan necesidades educativas especiales. Los mecanismos de refuerzo que deberán ponerse en práctica tan pronto como se detecten dificultades de aprendizaje podrán ser tanto organizativos como curriculares. Entre otras medidas, podrán considerarse el apoyo en el grupo ordinario, los agrupamientos flexibles o las adaptaciones del currículo. Por tanto, el centro escolar deberá poner en marcha un plan de acogida para facilitar la integración y la resolución de las dificultades que pueda encontrar el niño.

En este tipo de situaciones, las diferentes Comunidades Autónomas establecen actuaciones de compensación educativa en educación primaria y educación secundaria obligatoria dirigidas a la población hospitalizada o convaleciente en su propio domicilio por prescripción facultativa, teniendo en cuenta las circunstancias específicas del alumno o alumna.

El departamento de Educación del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer) desarrolla acciones para la inclusión educativa del alumnado con enfermedades raras, dirigido a toda la comunidad educativa. Ofrece servicios de información, orientación y asesoramiento para las familias, alumnado, profesionales y centros escolares a través del mail: escuela@creenfermedadesraras.es

Asimismo, el Servicio de Atención Educativa de FEDER (inclusion@enfermedadesraras.org), proporciona apoyo y orientación en relación a las necesidades educativas del alumnado afectado por una enfermedad poco frecuente.

En caso de que el afectado presente alguna deficiencia auditiva, será necesario adoptar medidas de acompañamiento adaptado, lo que conlleva informar a los educadores para que sitúen al niño en primera fila, le presten ayuda con la manipulación del audífono y utilicen los micrófonos de alta frecuencia.

En caso de deficiencia visual, los educadores deberán estar informados de los medios auxiliares (aparato de lectura, ordenador adaptado, lupas, gafas,...) de los que el alumno esté equipado y de las condiciones necesarias para un máximo aprovechamiento de su potencial visual (brillo, contraste, colores,...).

Las diferencias físicas (talla baja, rasgos faciales), las miradas ajenas y el aislamiento pueden afectar su autoestima, haciéndose necesaria en esos casos la intervención del psicólogo escolar.

Además, algunos niños presentan problemas neurológicos dando lugar a hiperactividad, déficit de atención o dificultades de aprendizaje. De igual modo, es posible que el tratamiento afecte al estado de ánimo, la conducta y la cognición.

Es importante evitar los deportes que conlleven un elevado riesgo de sufrir lesiones.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida profesional?

Las repercusiones de la anemia de Fanconi en la vida profesional son muy variables de una persona a otra, según la importancia de las manifestaciones clínicas, el tratamiento instaurado (trasplante, transfusiones, corticoterapia, etc.), la periodicidad del seguimiento médico y el tipo de tareas que se realicen.

Cuando los dolores y la fatiga se acentúen, puede ser necesario el cese de la actividad laboral.

La deficiencia auditiva, mientras que se maneje correctamente, no es una limitación para la actividad profesional, excepto para determinados trabajos muy específicos.

El médico de trabajo en colaboración con un ergónomo podrá determinar las adaptaciones del lugar de trabajo, en caso de ser necesarias.

La elevada predisposición al desarrollo de tumores sólidos malignos desde el inicio de la edad adulta puede suponer un obstáculo para el desarrollo pleno de una carrera profesional.

Uno de los objetivos básicos de la política de empleo de trabajadores con discapacidad es su integración en el sistema ordinario de trabajo o, si no es posible, su incorporación al sistema productivo mediante la fórmula especial de trabajo protegido.

Para el cumplimiento de este objetivo, la normativa contempla diferentes medidas que fomentan el empleo de los trabajadores con discapacidad, tales como el establecimiento de un sistema de intermediación laboral, el empleo con apoyo, los enclaves laborales, o la regulación de medidas de acción positiva en las políticas activas de empleo.

Las iniciativas dirigidas a fomentar el empleo de las personas con discapacidad se agrupan según vayan destinadas a facilitar la incorporación al empleo ordinario o al empleo protegido. Existen además otras medidas, como los centros ocupacionales, que no son propiamente una modalidad de empleo, sino una actividad asistencial.

El reconocimiento de la condición de persona con discapacidad se solicita en la Dirección General del Instituto de Mayores y Servicios Sociales (Imserso).

Para más información, puede consultar los siguientes enlaces:

- [Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad > Empleo y discapacidad](#)
- [Servicio de Información sobre Discapacidad > Empleo y Protección Económica de la Discapacidad](#)
- [IMSERSO > Autonomía Personal y Dependencia > Grado de discapacidad](#)

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida íntima y en la gestación?

Las consecuencias de la enfermedad en la sexualidad son muy variables. Algunos afectados, por sus características físicas, presentan dificultades para establecer relaciones de pareja.

Los varones tienen, en la mayoría de los casos, problemas de infertilidad. Las mujeres suelen estar menos afectadas en este sentido, pero aquellas que deseen tener descendencia deberán consultar antes a su médico. Ese será el momento oportuno para abordar ciertas dificultades y considerar un manejo adaptado a la situación de la paciente (menopausia precoz, posibilidad de congelar sus ovocitos, en particular antes de un tratamiento de quimioterapia, etc.).

Además, es importante que los afectados estén informados de los posibles riesgos tóxicos de los diferentes tratamientos sobre las gónadas, las células sexuales y, asimismo, de la posibilidad de congelar sus células sexuales (espermatozoides y ovocitos).

El manejo de los partos debe hacerse en una sala de maternidad que disponga de unidades de obstetricia, neonatología y reanimación neonatal.

1. Anémie de Fanconi. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, novembre de 2011.

Prof. Arleen AUERBACH, editor experto.

www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=634&Disease

2. Con la colaboración de: Dr. Flore Sicre de Fontbrune, Prof. Régis Peffault de Latour, Centre national de référence Aplasies médullaires, Service d'hématologie - Greffes - CHU Paris - GH St-Louis Lariboisière F-Widal - Hôpital Saint-Louis- Association Française de la Maladie de Fanconi, AFMF.

3. Traducción de la versión francesa de febrero de 2016, adaptada por Orphanet-España y validada por la Dra. Cristina DÍAZ DE HEREDIA, Servicio de Hematología y Oncología Pediátrica, Hospital Vall d'Hebron, Barcelona, diciembre de 2017

Documento realizado por Orphanet y editado con el apoyo de la CNSA



La anemia de Fanconi – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/AnemiaFanconi_Es_es_HAN_ORPHA84.pdf

| diciembre de 2017

9