Ciencia Latina Revista Científica Multidisciplinar, Ciudad de México, México.
ISSN 2707-2207 / ISSN 2707-2215 (en línea), septiembre-octubre 2026,
Volumen 10, Número 5.

https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v10i5

ANEMIA DE FANCONI: REPORTE DE CASO

FANCONI ANEMIA: CASE REPORT

Viviana Elizabeth Belduma Belduma
Universidad Católica Santiago de Guayaquil

Jose Roberto Rodriguez Mera
Universidad Católica Santiago de Guayaquil

Andrea Mariana Meza Zambrano
Universidad Católica Santiago de Guayaquil

Robinson Rolando Ramirez Ruiz
Hospital de Niños Roberto Gilbert

DOI: https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v10i5.26848

Anemia de Fanconi: Reporte de caso

Viviana Elizabeth Belduma Belduma[1]
viviana.belduma@cu.ucsg.edu.ec
https://orcid.org/0009-0009-6517-3408
Universidad Católica Santiago de Guayaquil

Jose Roberto Rodriguez Mera
jorobertorm@hotmail.es
https://orcid.org/0000-0002-5785-0829
Universidad Católica Santiago de Guayaquil

Andrea Mariana Meza Zambrano
andrea.meza02@cu.ucsg.edu.ec
https://orcid.org/0000-0003-0788-1392
Universidad Católica Santiago de Guayaquil

Robinson Rolando Ramirez Ruiz
robinson.ramirez@cu.ucsg.edu.ec
https://orcid.org/0000-0002-5125-9528
Hospital de Niños Roberto Gilbert

RESUMEN

La Anemia de Fanconi es un trastorno hereditario muy raro, causado por la reparación defectuosa del ADN, deterioro progresivo de la médula ósea, patologías congénitas y predisposición a neoplasias. Se presenta el caso de un paciente masculino de 7 años de edad, con antecedentes de hidrocefalia portador de válvula de derivación ventriculoperitoneal, monorreno, hipogonadismo y varias malformaciones congénitas, que desde el nacimiento fue hospitalizado debido a complicaciones neurológicas, en seguimiento por diferentes especialidades. Presenta una evolución clínica de larga data con alteraciones hematológicas, tales como: anemia, leucopenia, neutropenia y trombocitopenia, por lo que requirió estudio medular, el cual reportó hipocelularidad sin infiltración neoplásica, compatible con falla medular, sumado a características específicas como: micrognatia, macroftalmia, hipoplasia del pulgar izquierdo, manchas café con leche, micropene, escoliosis y cuello corto, incrementó la sospecha de algún síndrome con falla medular congénita. Luego de varios estudios se descartaron etiologías como infecciones, enfermedades autoinmunes, trastornos nutricionales y finalmente, mediante secuenciación genética, se confirmó el diagnóstico de Anemia de Fanconi, mediante la identificación de dos variantes patogénicas en el gen BRIP1. El objetivo de este estudio es presentar un caso poco común en pediatría, que resalte las características clínicas, epidemiológicas que nos orienten a un diagnóstico y tratamiento oportuno de esta patología.

Palabras Clave: anemia, Fanconi, fallo medular

[1] Autor principal
Correspondencia: viviana.belduma@cu.ucsg.edu.ec

Fanconi Anemia: Case Report

ABSTRACT

Fanconi anemia is a very rare hereditary disorder caused by defective DNA repair, progressive bone marrow deterioration, congenital pathologies, and a predisposition to neoplasms. We present the case of a 7-year-old male patient with a history of hydrocephalus with a ventriculoperitoneal shunt, single kidney, hypogonadism, and several congenital malformations, who has been hospitalized since birth due to neurological complications and has been followed up by various specialties. He has a long-standing clinical course with hematological abnormalities such as anemia, leukopenia, neutropenia, and thrombocytopenia, which led to a bone marrow study that reported hypocellularity without neoplastic infiltration, compatible with bone marrow failure. In addition, specific features such as micrognathia, macro-ophthalmia, hypoplasia of the left thumb, café-au-lait spots, micropenis, scoliosis, and a short neck increased suspicion of some syndrome with congenital bone marrow failure. After several studies, etiologies such as infections, autoimmune diseases, and nutritional disorders were ruled out, and finally, through genetic sequencing, the diagnosis of Fanconi Anemia was confirmed by identifying two pathogenic variants in the BRIP1 gene. The aim of this study is to present an uncommon case in pediatrics that highlights the clinical and epidemiological features that guide us toward timely diagnosis and treatment of this condition.

Keywords: anemia, Fanconi, bone marrow failure

Artículo recibido 15 agosto 2026
Aceptado para publicación: 23 setiembre 2026

INTRODUCCIÓN

La Anemia de Fanconi (AF) es un trastorno hereditario raro autosómico recesivo, en el que existen mutaciones homocigóticas o heterocigóticas y como consecuencia acumulación de daño cromosómico por la incapacidad de las células para realizar reparaciones asociando pancitopenia progresiva, aplasia medular, malformaciones congénitas variables y predisposición a tumores sólidos y hematopatías. (1–3)

La prevalencia de la AF se estima en 10 casos por millón de individuos, siendo la mediana de diagnóstico a los 7 años, afecta a todas las razas y grupos étnicos(4).

Puede cursar con síntomas como dificultad para respirar, mareos, fatiga, epistaxis, sangrado excesivo y al examen físico con discapacidades congénitas(2,5)

El diagnóstico se lo realiza con pruebas de fragilidad cromosómica y pruebas genéticas de la línea germinal(6). Esta patología puede ser causada por variantes genéticas germinales (PGVs) en al menos 22 genes FA, *FANCA-FANCW,* de los cuales a excepción del FANCB son autosómicos y todos excepto *FANCR/RAD51* , son heredados de forma recesiva; menos del 5% de los casos reportados indican que la AF puede ser ocasionada por variantes patogénicas bialélicas PGVs) en BRCA2/FANCD1 y, en casos muy raros, por PGVs bialélicos en BRCA1/FANCS, la rareza de estas presentaciones respalda un papel importante de las proteínas codificadas para el desarrollo normal y finalmente la transformación a malignidad (7) .

Los pacientes con AF tienen miles de veces más de probabilidades de desarrollar carcinoma de cabeza y cuello, esofágicos y también de células escamosas anogenitales, los cuales podrían impulsarse con la exposición al tabaco, alcohol o infección por el virus del papiloma humano, por lo que se considera una recomendación importante, evitar en lo posible, al menos, los dos primeros , así también, mantener una buena higiene oral, con seguimiento cada 6 meses , ya que los cánceres orales son los que se pueden detectar primero, en las manos expertas de un buen especialista (8,9)

El único tratamiento curativo disponible para los fenotipos hematológicos de la AF es el trasplante de células madre hematopoyéticas (HSCT) (10), sin embargo, se están investigando otras alternativas como la terapia génica la cual se encuentra en estudios experimentales. Aunque los resultados de la HSCT en pacientes con FA han mejorado notablemente en los últimos 20 años, aumenta el riesgo y acelera la

aparición de malignidades tardías, sin embargo ofrece el major resultado cuando se realiza en condiciones óptimas, como son: citopenia moderada que se desvía a grave, antes de la dependencia transfusional y antes de la evolución clonal o mielodisplasia/leucemia mieloide aguda (9,11) .

Se presenta el caso de un paciente con esta patología en quien luego de estudios histopatológicos y genéticos se confirma el diagnóstico de Anemia de Fanconi. Los datos de la historia clínica y la descripción del caso fueron solicitados a las autoridades pertinentes.

Descripción del caso

Paciente masculino de 6 años de edad, procedencia y residencia Milagro, producto de primera gesta de madre de 21 años; embarazo a término, hospitalizado por 12 días por dificultad respiratoria con requerimiento de oxígeno, donde algunas alteraciones fenotípicas, riñón único de buenas características, además de hidrocefalia con necesidad de colocación de válvula de derivación ventriculoperitoneal. En abordaje multidisciplinario fue valorado por Genética, con cariotipo sin alteración, estudio genético con resultado indeterminado, hallando dos variantes mutacionales de significado incierto en genes CDKN1C y TBX3. En seguimiento por otras especialidades como endocrinología por hipogonadismo y Nefrología por agenesia renal.

Presenta múltiples hospitalizaciones entre ellas, por disfunción valvular secundaria a neuroinfección requiriendo varios recambios valvulares, siendo el último en septiembre de 2019; en 2021 ingresa nuevamente por cuadro de vómitos descartando disfunción valvular con estudios de laboratorio que reportaban alteración de la serie roja (anemia) con hemoglobina 10.4, hematocrito 29.5, plaquetas: 164000, leucocitos 3.38, neutrófilos 42%, linfocitos: 49.7%, urea: 50, sodio en 138 mEq/l, potasio 4.75 mEq/l, cloro 100 mEq/l, creatinina 0.41, tiempo de tromboplastina parcial 51.2, tiempo de protrombina 13.8. En el año 2021 realizan orquidopexia bilateral más herniorrafia Inguinal Izquierda. Se mantuvo en seguimiento en Hospital de niños Roberto Gilbert por servicio de hematología por anemia persistente, siendo transferido de un Hospital del Seguro para biopsia y/o aspirado medular para descartar falla medular.

Se realizan los estudios pertinentes: mielograma: médula ósea hipocelular ++/++++, no infiltración neoplásica, madura serie eritroide como mieloide. Dentro del abordaje de estudio se descartaron otras etiologías de pancitopenia: serología de virus hepatotropos negativo, parvovirus B19 positivo, HIV no

reactivo. PCR/ADN de VEB-CMV-Herpes 6: detectado con 591 copias. Niveles de ácido fólico y vitamina B12 acorde a la edad. Perfil de colagenopatía con ANA Western Blot, AntiDNA negativo. Serie ósea: sin alteración (Fig. 1) Radiografía de tórax no masa mediastinal (Fig. 2)., inmunoglobulinas y complementos cifras acorde a la edad; policultivos negativos, además cuenta con biometría con reporte de anemia macrocítica hipercrómica arregenerativa, leucopenia, neutropenia moderada, trombocitopenia leve, además por alteraciones fenotípicas de cabeza y cuello, extremidades, del sistema genitourinario, endocrino, nervioso y de la piel (Fig 3), impresiona un fallo medular congénito tipo Anemia de Fanconi. Se realizó secuenciación genética (panel de síndromes de insuficiencia de la médula ósea), identificándose dos variantes patogénicas en BRIP1 (Fig. 4) el cual se asocia con anemia de Fanconi autosómica recesiva, obteniendo el diagnóstico definitivo; con lo que el paciente será candidato para trasplante de células progenitoras hematopoyéticas.

Figura 1. Radiografía serie ósea metastástica. No se evidencias lesiones líticas ni blásticas en las regiones exploradas.

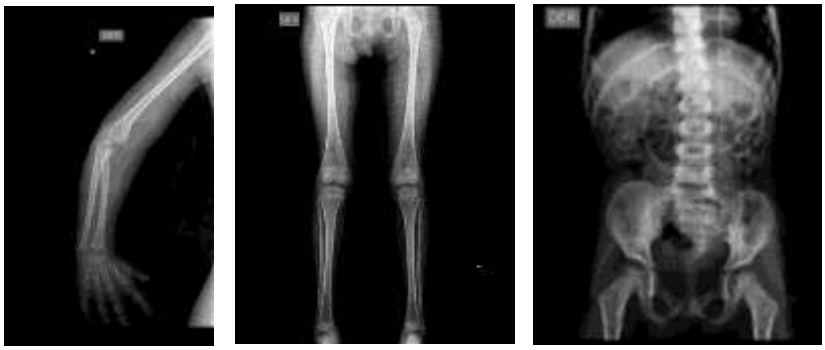


Figura 2. Radiografía de tórax. No se observa masa mediastinal



Figura 3. Hallazgos al examen físico. Micrognatia, microftalmia, hipotelorismo, pliegues epicánticos bilaterales (a); hipoplasia del pulgar izquierdo(b); manchas café con leche, micropene (c); cuello corto con implantación baja de la línea del cabello, escoliosis (d)

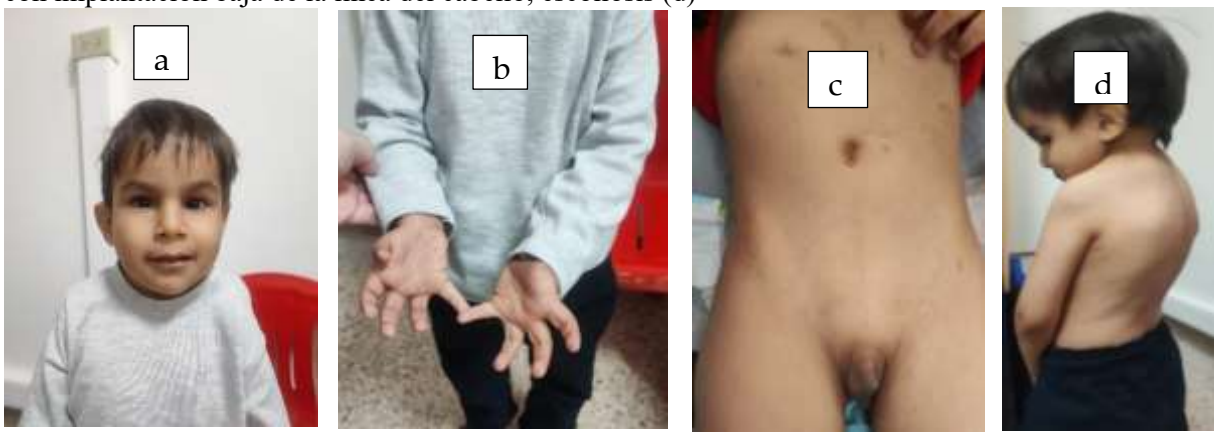


Figura 4. Análisis de secuencia y pruebas de deleción. Se identificaron dos variantes patogénicas en BRIP1. BRIP1 se asocia con cáncer de ovario hereditario autosómico dominante y anemia de Fanconi autosómica recesiva.

RESULT: POSITIVE

Two Pathogenic variants identified in BRIP1. BRIP1 is associated with autosomal dominant hereditary ovarian cancer and autosomal recessive Fanconi anemia.

Additional Variant(s) of Uncertain Significance identified.

GENE	VARIANT	ZYGOSITY	VARIANT CLASSIFICATION
BRIP1	c.2392C>T (p.Arg798*)	homozygous	PATHOGENIC
ALDH4A1	c.95_103del (p.Val32_Asn34del)	heterozygous	Uncertain Significance
DGAT1	c.443T>G (p.Phe148Cys)	heterozygous	Uncertain Significance
DNAAF1	c.1096C>T (p.Pro366Ser)	heterozygous	Uncertain Significance
EOGT	c.599G>A (p.Arg200His)	heterozygous	Uncertain Significance
ERBIN	c.2884A>G (p.Thr962Ala)	heterozygous	Uncertain Significance
ERCC2	c.719-3C>G (Intronic)	heterozygous	Uncertain Significance
ITGA2B	c.1447C>T (p.Pro483Ser)	heterozygous	Uncertain Significance
LRBA	c.2319G>A (p.Met773Ile)	heterozygous	Uncertain Significance
MALT1	c.952A>G (p.Thr318Ala)	heterozygous	Uncertain Significance
MKL1	c.1543C>T (p.Arg515Trp)	heterozygous	Uncertain Significance
MYO5B	c.2996G>A (p.Arg999His)	heterozygous	Uncertain Significance
NPC1	c.1712A>G (p.Tyr571Cys)	heterozygous	Uncertain Significance

DISCUSIÓN

La anemia de Fanconi constituye un tipo muy raro de anemia que según Molina et al. (12) tiene una prevalencia mundial de 1 a 5 por millón de habitantes, con una incidencia que va de 1 en 100000 a 250000 nacimiento, teniendo una ligera predilección por hombres(2) lo que guarda relación con el caso en estudio.

Solano et al.(13) mencionan que la forma de presentación más habitual es la trombocitopenia y/o macrocitosis. Sin embargo, se puede detectar una pancitopenia de forma inicial, circunstancia que no aconteció en nuestro paciente, debido a que inicialmente presentó anemia, asociando pancitopenia en controles posteriores. Según Molina et al. (12) y otros autores (14) el fenotipo clínico consiste en anomalías del desarrollo físico como baja talla, alteración en la pigmentación de la piel, variaciones esqueléticas que incluyen ausencia, hipoplasia del eje radial y pulgar, anomalías renales, genitales y oculares, tales como las manifestadas por nuestro paciente quien además tenía compromiso de sistema nervioso central al ser portador de válvula de derivación ventriculoperitoneal por hidrocefalia.

El diagnóstico de esta patología se lo realiza en base a las manifestaciones clínicas, hallazgos en laboratorio y mediante varias pruebas, entre ellas la citogenética que se basa en la hipersensibilidad que expone linfocitos o fibroblastos de individuos con sospecha de AF a agentes químicos clastogénicos como el diepoxibutano (DEB) o la mitomicina C (MMC), causando rotura cromosómica, siendo ésta la principal característica; por otro lado existen otras alternativas para el diagnóstico como hibridación genómica comparativa y la identificación de variantes patogénicas en los genes asociados con la AF (15), que fue la utilizada en nuestro paciente.

La AF tiene heterogeneidad genética, se han identificado 22 genes FANCA, FANCC, FANCD1/BRCA2, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG/XRCC9, FANCI, FANCJ/BRIP1, FANCL, FANCM, FANCN/PALB2, FANCO/RAD51C, FANCP/SLX4, FANCQ/ERCC4, FANCS/BRCA1, FANCT/UBE2T, FANCU/XRCC2, FANCV/REV7 y FANCW/RFWD3), excepto FANCB, que exhibe herencia recesiva ligada al cromosoma X, y FANCR/RAD51, que presenta un patrón de herencia autosómico dominante de novo(4,15), identificando en nuestro paciente dos variantes patogénicas en BRIP1, el cual se asocia con cáncer de ovario hereditario autosómico dominante y anemia de Fanconi autosómica recesiva.

En cuanto al tratamiento, Mc Leman et al (10), en su investigación sistemática indica que la única terapéutica disponible de carácter curativo para los fenotipos hematológicos de la AF es el trasplante de médula ósea, el cual está en espera de realizarse nuestro paciente; sin embargo, debido a la fragilidad de las células de los pacientes con AF y a su sensibilidad al daño del ADN, los riesgos de enfermedad de injerto contra huésped crónica y neoplasia maligna secundaria son altos, además cabe mencionar que la tasa de supervivencia postransplante a los 5 años no es tan alta en comparación con otras patologías como anemia aplásica. Por este motivo, actualmente se están investigando otras alternativas como la terapia génica, con el fin de evitar las complicaciones mencionada (9).

CONCLUSIONES

La anemia de Fanconi es una enfermedad genética muy rara en la edad pediátrica, que, aunque es principalmente un problema hematológico, se asocia con múltiples enfermedades, incluyendo defectos congénitos y cánceres sólidos y hematológicos. El presente caso resalta la importancia de realizar una evaluación multidisciplinaria en los pacientes pediátricos, sobre todo en aquellos con malformaciones congénitas múltiples, alteraciones fenotípicas y citopenias crónicas, en donde, a pesar de no tener pruebas concluyentes, las múltiples afecciones evidenciadas permitieron orientar hacia las sospecha diagnóstica, la secuenciación genética dirigida a la búsqueda de síndromes de insuficiencia medular permitió la confirmación diagnóstica al identificar dos variantes patogénicas en el gen BRIP1, lo cual explica la compleja presentación clínica en este paciente y también evidencia el valor de las pruebas moleculares en el establecimiento de diagnósticos definitivos para enfermedades raras , cuando las evaluaciones convencionales resultan insuficientes; en conjunto, tener presente este diferencial es primordial para el diagnóstico oportuno y por ende el mejor tratamiento requerido. Las estrategias usadas en este caso permitieron planificar el trasplante de células progenitoras hematopoyéticas, como terapéutica potencialmente curativa, asimismo, enfatiza la necesidad de seguimiento, la asesoría genética familiar y el apego al tratamiento, con el fin de mejorar el pronóstico y la calidad de vida del paciente.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Instituto Nacional del Cáncer. Definición de Anemia de Fanconi. 2020.

Bhandari J, Thada P, Killeen R, Puckeck Y. Anemia de Fanconi. 2024.

Orphanet. Anemia de Fanconi [Internet]. 2017. Available from: www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/AnemiaFanconi_Es_es_HAN_ORPHA84.pdf

Casiraghi N, Cuello G, Elena F, Martínez G, Milovic G, Ramos V, et al. Síndromes de fallo medular. 2023.

Brosh RM, Bellani M, Liu Y, Seidman MM. Fanconi Anemia: A DNA repair disorder characterized by accelerated decline of the hematopoietic stem cell compartment and other features of aging. Ageing Research Reviews. Elsevier Ireland Ltd; 2017. p. 67–75. doi:10.1016/j.arr.2016.05.005 PubMed PMID: 27223997.

Frohnmayer L. Pautas para el manejo clínico de la anemia de Fanconi, Quinta edición 2020. 2020.

Woodward ER, Meyer S. Fanconi Anaemia, Childhood Cancer and the BRCA Genes. Genes (Basel). 2021 Oct 1;12(10):1520. doi:10.3390/GENES12101520 PubMed PMID: 34680915.

Webster ALH, Sanders MA, Patel K, Dietrich R, Noonan RJ, Lach FP, et al. Genomic signature of Fanconi anemia DNA repair pathway deficiency in cancer. Nature. 2022 Dec 15;612(7940):495. doi:10.1038/S41586-022-05253-4 PubMed PMID: 36450981.

Dufour C, Pierri F. Modern management of Fanconi anemia. Hematology: the American Society of Hematology Education Program. 2022 Dec 9;2022(1):649. doi:10.1182/HEMATOLOGY.2022000393 PubMed PMID: 36485157.

McLeman LM, Glaser A, Conyers R, Deans AJ. A systematic review investigating advances in gene therapy for Fanconi anemia over the last three decades. Frontiers in Hematology. Frontiers Media SA; 2023. doi:10.3389/frhem.2023.1216596

Crawford D, Dearmun A. Fanconi anaemia. Nurs Child Young People. 2017 Feb 6;29(1):17. doi:10.7748/NCYP.29.1.17.S18 PubMed PMID: 28162059.

Molina B, Ramos S, Frias S. Anemia de Fanconi, Parte 1. Diagnóstico citogenético Fanconi anemia, Part 1. Cytogenetic diagnosis. Acta Pediatr Mex [Internet]. 2022. Available from: https://orcid.org/0000-0003-3123-

Solano C, Sanz J, Vázquez L. Guía para el diagnóstico y tratamiento de las insuficiencias medulares. 2019.

Torres L, Juárez U, Reyes P, Frías S. Fanconi anemia, Part 2. Methodological strategy for molecular diagnosis in patients with Fanconi anemia. Acta Pediatrica de Mexico. 2023;44(1):29–55. doi:10.18233/APM44No1pp29-552548

Moreno OM, Paredes AC, Suarez-Obando F, Rojas A. An update on Fanconi anemia: Clinical, cytogenetic and molecular approaches (review). Biomed Rep. 2021;15(3). doi:10.3892/br.2021.1450