

REGISTRO ESPAÑOL DE LA ENFERMEDAD (Y ALGUNA “COSILLA” MÁS) DONDE ESTAMOS Y DONDE QUEREMOS IR

Dra Cristina Beléndez.

H. General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. CIBERER



GRUPO DE TRABAJO DE FALLOS MEDULARES CONGENITOS de la SEHOP (2010 en adelante)

Cristina Díaz de Heredia
Albert Catalá
Julián Sevilla
M^a Angeles Dasí
Ana Galera
Diego Plaza
Jesús Estella
Cristina Beléndez

Leonor Senent
Raquel Amigo
Gemma Llavador
Miguel Hernández
Mireia Camós
José Cervera
Begoña Rubio

1^a aproximación a la ANEMIA de BLACKFAN DIAMOND y otros fallos medulares congénitos

Al no disponer de laboratorios de referencia para el estudio genético de la Anemia de Blackfan Diamond y otros fallos medulares congénitos nos preguntamos:

¿DÓNDE ESTÁBAMOS REALIZANDO LOS ESTUDIOS MOLECULARES?

¿CUÁLES ERAN LAS MEJORES OPCIONES?

Con la información recogida se facilitaron las direcciones de los laboratorios nacionales (RPS19 o laboratorios privados) y extranjeros disponibles, al resto de la sociedad de hematología y oncología infantil.

Aun así, había diferencias de acceso a los estudios entre los distintos hospitales y las distintas comunidades, por lo que en pocos pacientes se realizaba el estudio completo.

Actualmente disponemos de un panel de genes por NGS para el diagnóstico genético inicial de los fallos medulares (Panel de genes para el diagnóstico de fallos medulares), gracias al proyecto presentado por miembros del grupo, en la Sociedad Madrileña de Hematología y en CIBERER.

En 2014: participación en



“DBA: building global bridges “ Meeting in Freiburg, 19-20 Sept 2014

Meeting summary

EXPERT WORKSHOP ON
DIAMOND-BLACKFAN ANEMIA:
“BUILDING GLOBAL BRIDGES”
Freiburg, 19.-20.September 2014

25 countries.
One disease.



Encuentro sobre Anemia de Blackfan-Diamond en el que un representante de cada país aportaba su situación particular, contestando 4 preguntas generales. Para contestar las preguntas habíamos realizado previamente una ENCUESTA NACIONAL, fundamentalmente entre pediatras, donde identificamos 39 pacientes y consensuamos las respuestas.

1. Si hay un **RESPONSABLE CLINICO** y un **REGISTRO NACIONAL**

Nosotros: NO, pero hay INTENCION de crear un registro

Países con registro e infraestructura establecida

- ALEMANIA
- FRANCIA
- GRAN BRETAÑA
- ITALIA
- EEUU
- REPUBLICA CHECA, POLONIA y TURQUIA: registros no oficiales

2. DIAGNOSTICO DE DBA

CRITERIOS clínicos y analíticos generales para el diagnóstico: Respuesta uniforme de todos los países, basada en la publicación de consenso de 2008.



Diagnosing and treating Diamond Blackfan anaemia: results of an international clinical consensus conference

Adrianna Vlachos,^{1,2} Sarah Ball,³ Niklas Dahl,⁴ Blanche P. Alter,⁵ Sujit Sheth,⁶ Ugo Ramenghi,⁷ Joerg Meerpohl,⁸ Stefan Karlsson,⁹ Johnson M. Liu,^{1,2} Thierry Leblanc,¹⁰ Carole Paley,¹¹ Elizabeth M. Kang,¹² Eva Judmann Leder,¹ Eva Atsidaftos,² Akiko Shimamura,¹³ Monica Bessler,¹⁴ Bertil Glader¹⁵ and Jeffrey M. Lipton,^{1,2} on behalf of the participants of the Sixth Annual Daniela Maria Arturi International Consensus Conference

© 2008 The Authors

First published online 30 July 2008

Journal Compilation © 2008 Blackwell Publishing Ltd, *British Journal of Haematology*, 142, 859–876 doi:10.1111/j.1365-2141.2008.07269.x

ACCESO AL DIAGNOSTICO GENETICO: con infraestructura establecida
ALEMANIA, FRANCIA, GRAN BRETAÑA; ITALIA, EEUU

El resto de países con muchas dificultades

De los datos recogidos en la encuesta que habíamos hecho, de los pacientes notificados conocíamos el estudio genético en el 30% (en 2014 se estimaba que se llega a diagnóstico genético +/- en el 55% de los casos). Las razones fueron, bien porque no se había podido hacer el estudio, porque solo se había estudiado el RPS19 o porque no se había llegado a diagnóstico genético tras realizar un estudio +/- completo.

3. INFRAESTRUCTURA SANITARIA: cada país comentó como estaba organizada la asistencia a los pacientes.

- SISTEMA NACIONAL DE SALUD PÚBLICO
- TRANSFERENCIA A LAS AUTONOMÍAS (desde 2002)

4. ESTRATEGIAS TERAPEUTICAS

- a) CORTICOIDES
- b) TRANSFUSIONES
- c) QUELACION DE HIERRO
- e) CUANDO REALIZAR TRASPLANTE DE MEDULA
- d) TRATAMIENTOS ALTERNATIVOS (leucina, vitaminas etc.?)

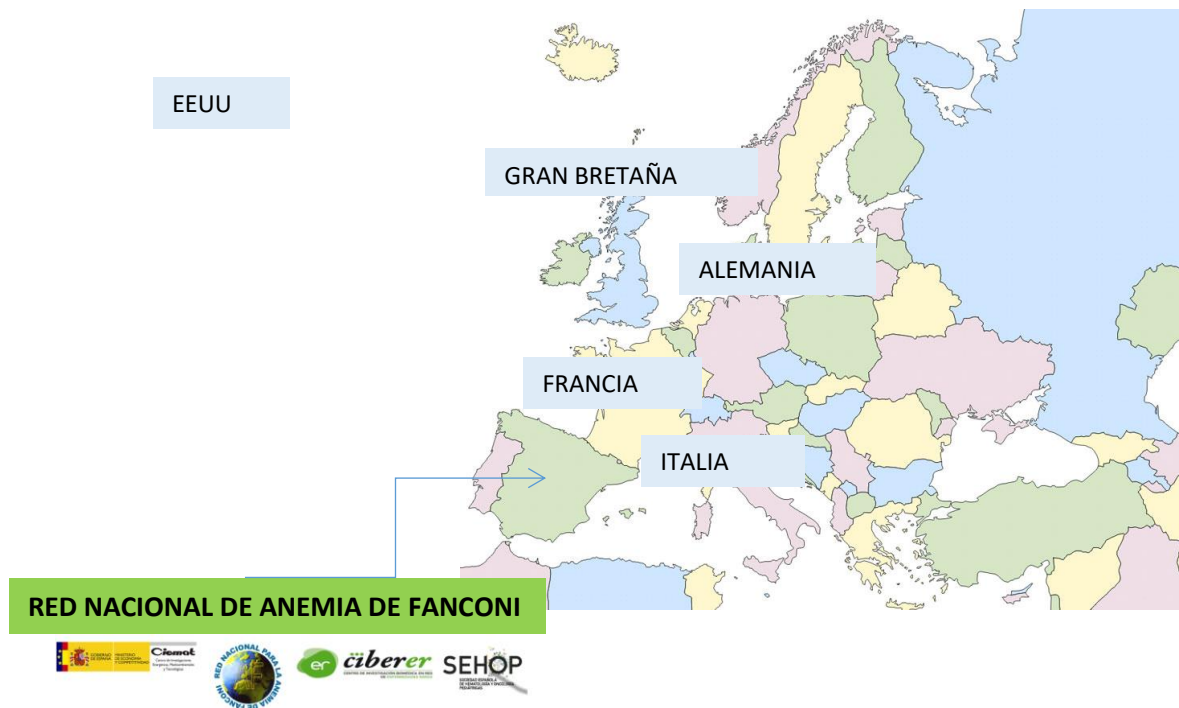
Respuesta similar por parte de todos los países, basado de nuevo en la guía de consenso publicada en 2008 en la revista bjh (british journal of haematology).
“Diagnosing and treating Diamond Blackfan Anaemia: results of an international clinical consensus conference”

En una segunda parte de la reunión, se establecieron pequeños grupos de trabajo, para revisar y actualizar la guía de consenso.

En 2015: 2ª reunión de EuroDBA en Viena en junio 2015: Se ha continuado con la revisión del documento de consenso

PAISES CON INFRAESTRUCTURA COMPLETA: modelos a seguir

- Registro oficial
- Red de clínicos
- Red de investigación con dedicación a DBA
- Asociación de familias
- Biobanco



En España: la “red nacional de Anemia de Fanconi” tiene ya este modelo y es referente internacional.

REGISTRO:

Seguimos recogiendo datos:

- a través de la SEHOP: fundamentalmente entre Pediatras
- individualmente por contacto a hematólogos de adultos

Los datos que solicitamos mientras no hay registro oficial:

Hospital de seguimiento y contacto del médico
Iniciales del paciente
NHC
Fecha de nacimiento y fecha de diagnóstico
Estudio genético
Tratamiento: PDN, transfusiones, TPH, otros
crystina.belendez@salud.madrid.org

RESULTADOS:

Se ha recibido alguna información sobre **45 pacientes**

- 3 adultos
- 38 niños
- 4 fallecidos sin más datos

Se estima que DBA clásica afecta a 7/1.000.000 nacimientos

En la Anemia de Fanconi 1-5/1.000.000: registro hay aprox. 200 paciente

Es decir, faltan muchos pacientes por registrar!!!

Genes reportados:

| | | ESTIMADO EN EUROPA |
|--------------------------|------------|--------------------|
| RPS 19 | 12 (29.2%) | 25% |
| RPS 26 | 8 (19.5%) | 6.4% |
| RPL 5 | 3 (7.3%) | 6.6% |
| RPL 11 | 3 (7.3%) | 4.8% |
| RPS 17 | 2 (4.8%) | 1% |
| RPS7 | 2 (4.8%) | < 1% |
| RPL 35A | 1 (2.4%) | 3% |
| RPS 24 | 1 (2.4%) | 2% |
| NO CONOCIDO/NO REPORTADO | 9 (22%) | 35% |

OBJETIVO:

- Crear un registro sobre una PLATAFORMA LEGAL: CIEMAT-registro de Fanconi
 - 2017?
- Registro único:
 - Niños
 - Adultos
 - Incluir los datos que se han obtenido/van obteniendo con el panel de fallos medulares
 - información completa: Médica y de investigación
 - Biobanco
 - ¿integrar los datos con Portugal?
- INTERNACIONALIZAR LA INFORMACION

HASTA QUE DISPONGAMOS DE ESTE REGISTRO proponemos:

1. Seguir recogiendo los datos mínimos para tener localizados médicos y pacientes
2. Juntar la información con Eva Gálvez (panel de genes de fallos medulares)
3. Compartir la información de la que disponemos con el proyecto de investigación (Paula Río y Susana Navarro)

GRACIAS A TODOS LOS QUE HAN CONTRIBUIDO DE ALGUNA MANERA AL "REGISTRO" Y A LA CELEBRACION DE ESTA REUNIÓN