



Wilhelmina Kinderziekenhuis



Stichting Kinderoncologie
Nederland



Fanconi anemie

Behandeling, screening en verbetering van zorg

FA Familiedag 2015

Dr Marc Bierings, kinderarts-hematoloog



Universitair Medisch Centrum Utrecht



Wilhelmina Kinderziekenhuis

Fanconi anemie: behandeling

- Mogelijke problemen: aangeboren afwijkingen; bloedvorming; hormonaal >>>

Aanpak is sterk individueel bepaald en maatwerk





Wilhelmina Kinderziekenhuis

Aangeboren afwijkingen en behandeling

- Duim/hand/onderarm: plastisch chirurg
- Schouder
- Maagdarmkanaal
- Nier

en vele andere mogelijk betrokken organen....





Bloedaanmaak

- Slechte aanmaak:
 - bloedarmoede: moe
 - lage bloedplaatjes: blauwe plekken
 - slechte afweer: infecties
 - tekenen van leukemie: pijn, moe, infecties



Wilhelmina Kinderziekenhuis

Behandeling slechte bloedaanmaak

- Transfusies (bloedplaatjes, rode bloedlichaampjes)
- Androgenen (?)
- Stamceltransplantatie





Stamceltransplantatie

- Doel: vervanging van bloedaanmaak
- Grootste probleem: afweer en bloedaanmaak onlosmakelijk verbonden (HLA)>>
- Patient kan transplantaat afstoten en omgekeerd: transplantaat valt aan (graft-versus-host)



Wilhelmina Kinderziekenhuis

Stamceltransplantatie praktisch

- 1) Indicatie
- 2) Donor
- 3) Voorbereiding: conditionering: chemo of bestraling ?
- 4) Complicaties: infecties, omgekeerde afstoting





Wilhelmina Kinderziekenhuis

Na een stamceltransplantatie

- Late gevolgen:
- Niet alles opgelost....





Wilhelmina Kinderziekenhuis

Stamceltransplantatie: de resultaten

- Sterk verbeterd, mn door fludarabine-gebruik
 - Ook onverwante donoren nu zeer goede resultaten
-
- Dilemma's: hoe vroeger hoe beter ?



Universitair Medisch Centrum Utrecht



Wilhelmina Kinderziekenhuis

Fanconi: veelkoppig probleem

- Zeldzaam, complex, verschillend
- Multidisciplinaire teams voor kinderen en volwassenen
- Infrastructuur: Prinses Maxima Centrum





Wilhelmina Kinderziekenhuis

Zeldzaam = concentreren

Kinderen: 8 UMC's ; 2 allo-sct teams kinderen

Volwassenen: te zeldzaam, maar: opkomend;

complex: oplossing niet eenvoudig

KNO, gynecologie

interne geneeskunde



Universitair Medisch Centrum Utrecht



Wilhelmina Kinderziekenhuis

Waarom screening ?

Vroege ontdekking maakt beter behandelbaar:
effectiever; minder bijwerkingen

Nadelen screening: ziekenhuis, pijn, onzekerheid,
fout-positieven



Universitair Medisch Centrum Utrecht



Wilhelmina Kinderziekenhuis

Screening bij FA

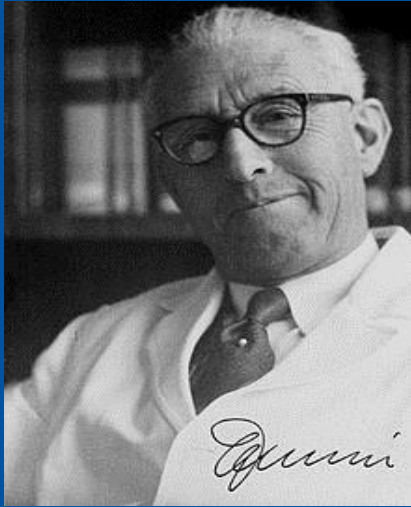
- Bloedaanmaak: voldoende ?
- Beenmerg: vroeg teken leukemie ?
- Hoofd hals tumoren
- Hormonaal (schildklier, diabetes)





Wilhelmina Kinderziekenhuis

Het belang van onderzoek



Guido Fanconi



Eliane Gluckman



David Frohnmayr





Wilhelmina Kinderziekenhuis

Nieuwe ontwikkelingen:

Gentherapie: beperkte doelgroep (geen donor)

Aldehyden: effectievere leefregels ?

Vruchtbaarheids-geneeskunde: oocyten invriezen: wanneer, bij wie ?



Universitair Medisch Centrum Utrecht



Wilhelmina Kinderziekenhuis

Fanconi: thema's anno 2015:

Wie NIET te transplanteren ?

Infrastructuur volwassen patienten

Bewustwording ongewone patienten

Vruchtbaarheid

Nieuwe middelen hoofdhal kanker



Universitair Medisch Centrum Utrecht