



Wilhelmina Kinderziekenhuis



Stichting Kinderoncologie
Nederland

Fanconi anemie

Diagnose en behandeling

FA Familiedag 2016

Dr Marc Bierings, kinderarts-hematoloog,
Voorzitter SKION Fanconi



Universitair Medisch Centrum Utrecht



Wilhelmina Kinderziekenhuis

Fanconi anemie

- Mogelijke problemen: aangeboren afwijkingen; verminderde bloedvorming-leukemie; hoofdhalstumoren; hormonaal

Aanpak is protocollair EN maatwerk





Wilhelmina Kinderziekenhuis

Mogelijke aangeboren afwijkingen bij Fanconi anemie

- Duim/hand/onderarm
- Schouder
- Maagdarmkanaal
- Nier

en vele andere mogelijk betrokken organen....





Wilhelmina Kinderziekenhuis

Bloedaanmaak

- Slechte aanmaak:
 - bloedarmoede
 - lage bloedplaatjes
 - slechte afweer
 - tekenen van leukemie





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





Stamceltransplantatie: de resultaten

- Sterk verbeterd, mn door fludarabine-gebruik
overleving kinderleeftijd >90%; volwassenen 50%
- Ook onverwante donoren nu zeer goede resultaten
- Dilemma's: hoe vroeger hoe beter ?



Wilhelmina Kinderziekenhuis

Na een stamceltransplantatie

- Late gevolgen:

- Niet alles opgelost....





Wilhelmina Kinderziekenhuis

Fanconi: veelkoppig probleem

- Na geslaagde transplantatie: hoe verder ?
- Belang van screening, mn KNO
- Zorg voor volwassenen: hoe verder ?





Wilhelmina Kinderziekenhuis

Waarom screening ?

Vroege ontdekking maakt beter behandelbaar:
effectiever; minder bijwerkingen

PM Nadelen screening: ziekenhuis, pijn,onzekerheid



Universitair Medisch Centrum Utrecht



Screening bij FA

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



Wilhelmina Kinderziekenhuis

Fanconi-zorg:

Zeldzaam = concentreren

Comprehensive care: veelzijdig probleem met grote impact



Universitair Medisch Centrum Utrecht



Wilhelmina Kinderziekenhuis

Integrale zorg

Ontwikkelingsgericht: integratie van psychosociale componenten

Onzekere toekomst: dreigende ziekte, vruchtbaarheid, erfelijkheid,
maatschappelijke gevolgen: geemancipeerde patienten.

Plan van patienten, ouders en professionals: welkom !



Universitair Medisch Centrum Utrecht



Wilhelmina Kinderziekenhuis

Fanconi anemie: het belang van onderzoek

