

Fanconi anemie in volwassenen

Marc H.G.P. Raaijmakers

Erasmus Medisch Centrum Kanker Instituut, Afdeling Hematologie



FA familiedag - zaterdag 1 oktober 2016 - Apenheul, Apeldoorn

Agenda

Fanconi in volwassenen

- Categorieën patienten
- Aandachtspunten volwassenen met FA
- Onderzoek Erasmus MC kanker Instituut
- Surveillance

Transitie naar volwassenen-zorg

'Fanconi Anemia and adults'



'Fanconi Anemia and adults'



FA in volwassenen

80% van FA patienten zal ouder worden dan 18 jaar

- Vroege detectie
- Verbeterde transplantatie resultaten
Verbetering ondersteundende zorg
- Nieuwe wetenschappelijke inzichten

Volwassenen (≥ 18 jaar) vertegenwoordigen een groeiende groep FA patienten

FA in volwassenen: 3 groepen

Groep 1: Volwassen patiënten met FA die op kinderleeftijd gediagnosticeerd zijn en geen beenmergtransplantatie hebben ondergaan

- Kans op beenmergfalen/ AML reeel.
- Transfusies/ ijzerstapeling soms nodig
- Overweging beenmerg transplantatie

Groep 2: Volwassen patiënten met FA die op kinderleeftijd gediagnosticeerd zijn en wel een beenmergtransplantatie hebben ondergaan

- Specifieke post-transplantatiezorg (GvHD)
- Kans op beenmergfalen/ AML relatief klein
- Kans op solide tumoren groter

Groep 3: Patiënten waarbij de diagnose FA op volwassen leeftijd is gesteld

Opsporen van FA in de volwassen populatie

In > 10% van FA patienten wordt de diagnose gesteld na 16^e levensjaar
In veel gevallen hiervan op volwassen leeftijd

- Aplastische anemia op jonge leeftijd
- Myelodysplastisch syndroom (MDS) of acute myeloide leukemie met opvallende cytogenetische afwijkingen (1q+ or 3q+)
- Solide tumoren op onverwacht jonge leeftijd (zonder risicofactoren)
- Ernstig vertraagd herstel bloedwaarden na chemotherapie
- Onverwachte bijwerkingen bestraling

FA in volwassenen. Aandachtspunten.

Solide tumoren

Gynaecologische en vruchtbaarheids problemen

Psychosociale problemen

Transitie van kindergeneeskunde naar volwassenen-zorg

Solide tumoren

- FA patiënten hebben een zeer groot risico op plaveiselcelcarcinomen (PCC) met name in de mondholte en er wordt geschat dat het risico gedurende het leven de 100% nadert (> 1000-voudige kans ten opzichte van normale populatie).
- (Keel, strottehoofd, slokdarm, oesophagus, anus, vulva, baarmoederhals)
- 1/3 patiënten ontwikkeld tumor voor 48^e jaar (met name 20-40 jaar)
- Het risico is voor alle patiënten verhoogd
- Neemt toe na voorafgaande transplantatie en met name na immuunsuppressie voor graft-versus-host-disease en/of bestraling
- nu FA patiënten ouder worden door betere behandelingsmogelijkheden voor het beenmergfalen, neemt het risico op PCC toe.

Screening!

Premaligne afwijkingen vaak nog curabel zijn (bv. met chirurgisch ingrijpen)

Chemotherapie/bestraling leiden vaak tot complicaties gezien overgevoeligheid van het gezonde weefsel voor DNA-schade.

Preventie!

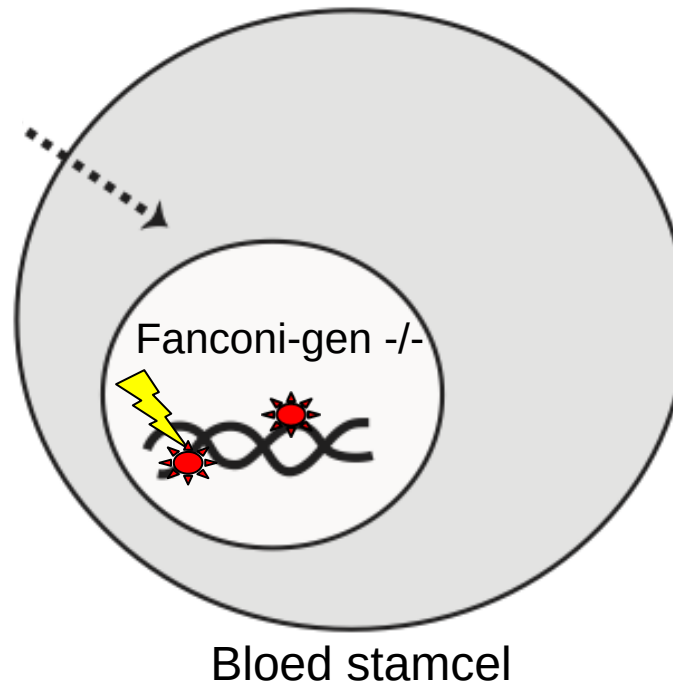
Roken en alcohol
HPV vaccinatie

Onderzoek Erasmus MC Kanker Instituut naar ontstaan kanker en leukemie in patiënten met congenitaal beenmergfalen

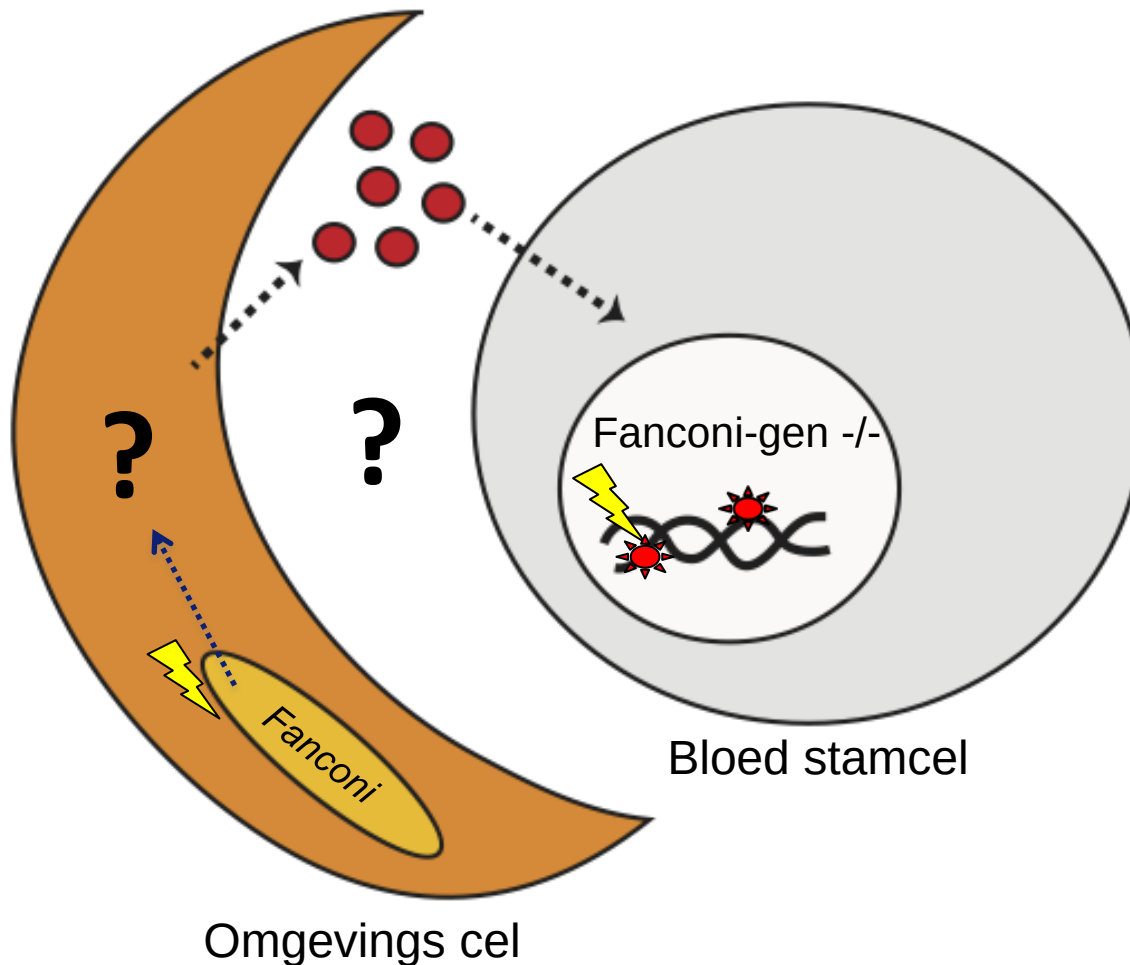
FA maakt deel uit van een familie van aangeboren ziekten met beenmergfalen en verhoogde kans op acute myeloïde leukemie

Syndroom	Leukemie	Tumoren
Fanconi Anemia (FA)	AML	+
Dyskeratosis Congenita (DC)	AML	+
Diamond-Blackfan Anemia (DBA)	AML	+
Shwachman-Diamond Syndrome (SDS)	AML	-
Severe Congenital Neutropenia (SCN)	AML	-
Amegakaryocytic Thrombocytopenia	AML	-
Thrombocytopenia Absent Radii (TAR)	AML	

Onderzoek naar het ontstaan van leukemie in aangeboren beenmergfalen



Onderzoek naar het ontstaan van leukemie in aangeboren beenmergfalen



Gynaecologische en vruchtbaarheids problemen

Vrouwen

- Laat optreden eerste menstruatie
- Hevige menstruaties als bloedplaatjes laag
- Vroege menopauze
- Verminderde vruchtbaarheid (soms aangeboren afwijkingen urogenitaal stelsel)
- Hoog risico zwangerschappen
- Meer keizersnede (pre-eclampsie)
- Verslechtering beenmergfunctie

Mannen

- Laat in puberteit
- Onvruchtbaarheid door azoospermie (laag aantal spermacellen) (vaak, maar niet altijd)

Mannen en vrouwen

- Endocriene problemen: cholesterol, schildklier, groeihormaan, metabool syndroom, botontkalking

Psychosociale aandachtspunten in volwassenen met FA

- Omgaan met (ontwikkeland) besef ernstige chronische ziekte met beperkingen en gevolgen (vruchtbaarheid)
- Gevoel isolatie en minder makkelijk ontwikkelen relaties door onvermogen te participeren in kinderactiviteiten
- Ouderlijke bescherming versus leeftijdsgerelateerde ontwikkeling onafhankelijkheid
- Hoog-risico gedrag (alcohol, drugs) komen vaker voor in patiënten met chronische ziekten
 - Medische 'compliance' (met name gedurende transitie periode)

Surveillance in volwassen FA patienten

Iedere 4-6 maanden (minimaal):

- Bloedbeeld

Jaarlijks:

- Beenmerg aspiraat, biopsie en cytogenetisch onderzoek
- Leverenzymen, biochemie (glucose urine), vetspectrum, schildklierfunctie, andere hormonen (groeihormoon)
- Tandarts: Gebitscontrole(2x/jaar)
- KNO: hoofd-halsonderzoek (nasolaryngoscopie)
- Gynaecologisch onderzoek (met uitsrijkje)
- Dermatologie: Huidonderzoek
- Borstonderzoek (MRI/mammografie): vanaf 25e jaar

Botdichtheidsmeting (1x/ 2jaar)

Transitie van kindergeneeskunde naar volwassenenzorg

Transitie nodig omdat:

- Patienten kindergeneeskundige faciliteiten ontgroeien
- Belangrijke stap in het ontwikkelen van zelfstandigheid en persoonlijke verantwoordelijkheid voor gezondheid

Problemen bij transitie naar volwassenenzorg

- Terughoudendheid bij patienten en familie om vertrouwde zorg te verlaten
- Verschillen in benadering tussen kinder en volwassenen geneeskunde (familie-georiënteerd versus uitgaande van eigen zelfstandigheid)
- Zorgen over ervaring, kennis en kwaliteit van zorg geboden door volwassene-geneeskunde voor ziekten gerelateerd met kinderleeftijd.
- Terughoudendheid medisch specialisten patienten te verwijzen
- Ontbreken complete overdracht/gedetailleerde medische historie
- Veranderende houding patienten ten opzichte van zorg en zorgbehoefte

Transitie naar volwassenenzorg-aandachtspunten

- Idealiter proces in plaats van abrupte overgang
- Timing van overgang persoons en situatie afhankelijk
- Identificeren betrokken en terzake-deskundige volwassenen geneeskundige met de bereidheid coördinatie zorg op zich te nemen
- Samenwerking tussen kindergeneeskundige team en volwassenen team
- Identificeren betrokken en terzake-deskundige subspecialisten

Hoe transitie het best te organiseren?

Ervaringen en meningen welkom!

ErasmusMC Kanker Instituut en Sophia Kinderziekenhuis

Interdisciplinair zorgteam congenitaal beenmergfalen (2016)

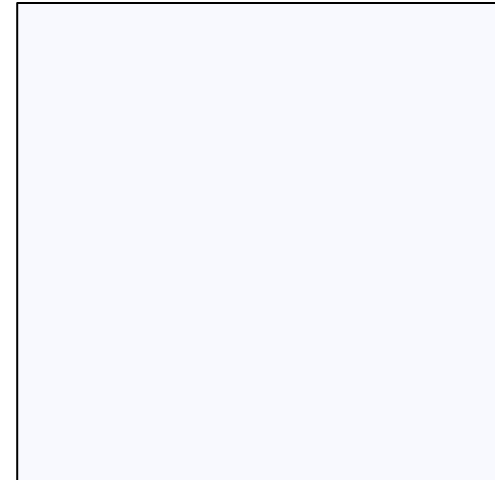
Erasmus MC

LUMC

Hematologie/oncologie

Kinderen

Volwassenen



Betrokken/kundige specialisten in deelgebieden

SAVE THE DATE

FEBRUARY 26-29, 2016

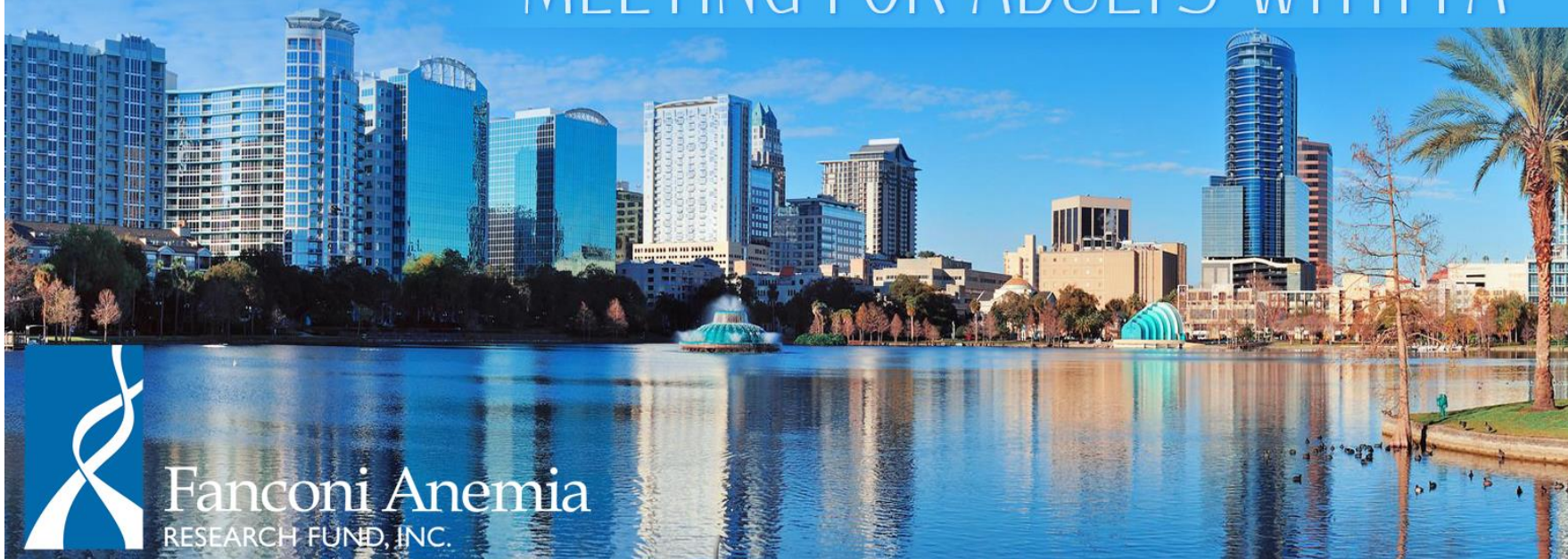
ORLANDO, FLORIDA

ROSEN PLAZA HOTEL

MEETING FOR ADULTS WITH FA

For adults 21+

*Adults 18-20 accepted
on case-by-case basis*



Fanconi Anemia
RESEARCH FUND, INC.

Erasmus MC
Erasmus