

Hoopvolle ontwikkelingen voor FA-patiënten



In 2013 werd op internationaal niveau opnieuw veel kennis over Fanconi anemie (FA) gedeeld. Ook dit jaar staan enkele belangrijke zaken op de agenda, zowel op internationaal als op nationaal niveau. Hanneke Takkenberg en Stephanie Smetsers praten ons bij.

Eind oktober 2013 werd in Houston voor de 25ste keer het jaarlijkse Fanconi Anemia Research Foundation (FARF) symposium georganiseerd. Ruim 200 FA-wetenschappers, artsen, patiënten en hun families namen hieraan deel. Nederland was met de volgende 11 artsen/onderzoekers aanwezig: Ruud Brakenhoff (hoogleraar hoofd-halstumoren VUmc), Josephine Dorsman (oncogeneticus VUmc) Marc Bierings (kinderarts-hematoloog WKZ) en de onderzoekers Sanne Martens-de Kemp (VUmc), Chantal Stoepker (VUmc), Irsan Koo (VUmc), Henri van de Vrugt (NKI), Daisy Klein Douwel (Hubrecht Instituut), Stefan Erkeland (Erasmus MC) en ondergetekenden.

De Nederlandse delegatie nam een viertal posters mee en gaf presentaties over hoofd-halstumoren en het mondslijmvliesonderzoek bij FA-patiënten, de rol van FA-eiwitten bij het repareren van schade aan het DNA en beenmergfalen en leukemie. We vielen zelfs in de prijzen! Men was in Houston zeer positief over de steeds beter wordende resultaten van stamceltransplantatie bij FA-patiënten. Erkend werd dat er nog veel moet gebeuren voor oudere patiënten en patiënten die (een voorstadium van) leukemie ontwikkelen. Ook blijven

er zorgen over het op lange termijn ontstaan van hoofd-halskanker bij FA-patiënten. Toch lijkt het regelmatig controleren van de mond- en keelholte wel effect te hebben: door vroege herkenning van afwijkingen kunnen deze veel beter behandeld worden. Tijdens het symposium werd op meerdere momenten stilgestaan bij het recente overlijden van Johan de Winter. Hij was hoofd van de afdeling Klinische Genetica van het VUmc en zeer betrokken bij het onderzoek naar FA. Hij werd veelvuldig geëerd voor

zijn grote inzet voor FA. We missen hem enorm.

NIEUWE RICHTLIJNEN

In 2013 gaf de FARF het startsein voor nieuwe richtlijnen met betrekking tot diagnose en behandeling van FA. Er is de afgelopen jaren zoveel nieuwe kennis vergaard over FA en de screening- en behandelmogelijkheden zijn zo ontwikkeld, dat de bestaande FA Guidelines uit 2008 verouderd zijn. Eerste aanzet voor nieuwe richtlijnen werd gegeven in

