

Geachte huisarts,

De patiënt die u deze brief geeft, heeft de zeldzame aandoening Fanconi anemie (FA). Informatie over FA vindt u in de digitale huisartsenbrochure op www.nhg.org/fanconi-anemie, www.vsop.nl, www.zichtopzeldzaam.nl/documenten en www.fanconianemie.nl.

Het NHG, de Vereniging Ouders, Kinderen en Kanker – werkgroep Fanconi anemie (VOKK-FA) en de VSOP - Patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen, hebben samen deze brochure speciaal voor huisartsen ontwikkeld.

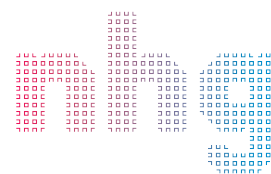
In de brochure vindt u praktische handvatten voor de huisartsgeneeskundige behandeling en begeleiding van de patiënt en zijn/haar naasten. Het heeft de voorkeur dat de coördinatie in overleg met een gespecialiseerde behandelaar en de patiënt afgestemd wordt op de behoefte van die patiënt. In de huisartsenbrochure zijn adressen van gespecialiseerde behandelcentra te vinden. Op www.fanconianemie.nl kunt u meer gedetailleerde informatie over de zeldzame aandoening van uw patiënt nalezen of opvragen.

Het is nuttig om de digitale informatie ook bij uw doktersassistente en andere zorgverleners, bijvoorbeeld keuringsartsen of fysiotherapeuten, onder de aandacht te brengen. Ook zij kunnen er profijt van hebben.

Wij hopen u hiermee bij het arts-patiëntcontact van dienst te zijn.

Met vriendelijke groet,

Team Zeldzame Ziekten
Nederlands Huisartsen Genootschap



Fanconi anemie

Deze huisartsenbrochure gaat over Fanconi anemie (FA). FA-patiënten hebben een sterk verhoogd risico op:

- Congenitale afwijkingen van onder andere skelet, hart, nieren, maag-darmkanaal en oren.
- Beenmergfalen, meestal op de leeftijd van 5-10 jaar.
- Maligniteiten als acute myeloïde leukemie (vanaf de kinderleeftijd) en plaveiselcelcarcinomen van het hoofd-halsgebied en de vrouwelijke geslachtsorganen (op jongvolwassen leeftijd). FA-patiënten zijn extreem gevoelig voor de werking en met name de toxiciteit van chemotherapie en (be)straling.
- Endocrinologische afwijkingen, waaronder hypothyreoïdie, groeihormoondeficiëntie, diabetes mellitus, late puberteitsontwikkeling en verminderde fertiliteit.

In Nederland zijn circa 125 FA-patiënten bekend, waarvan er 75 in leven zijn. Mutaties in 19 verschillende genen veroorzaken elk een ander subtype FA. FA erft meestal autosomaal recessief over. Subtype B erft X-chromosomaal recessief over. Subtype R erft de novo autosomaal dominant over.

De enige curatieve behandeling voor beenmergfalen is een allogene stamceltransplantatie. De resultaten hiervan zijn de afgelopen jaren sterk verbeterd. Frequentie screening op endocrinologische afwijkingen en maligniteiten en laagdrempelige verwijzing voor aanvullend onderzoek en behandeling zijn noodzakelijk.

De brochure "Informatie voor de huisarts over Fanconi anemie" is ontwikkeld in het kader van een projectsubsidie van het Innovatiefonds Zorgverzekeraars. De brochure kwam tot stand door een samenwerking van de [Vereniging Ouders, Kinderen en Kanker \(VOKK\)](#) – werkgroep Fanconi anemie, de [Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties \(VSOP\)](#) en het [Nederlands Huisartsen Genootschap \(NHG\)](#).