

# Fankoni Anemisi

Hasta Bilgilendirme Serisi - Bilmeniz gerekenler, sormanız gerekenler.

## Fanconi anemisi nedir?

Fanconi anemisi (FA) kemik iliği yetmezliğine (kemiklerin içinde kan hücrelerini üreten sünger benzeri madde) neden olan bir hastalıktır. Bu durum oksijen taşıyan kan hücrelerinin (eritrositler veya kırmızı kan hücreleri - anemi), enfeksiyonla savaşan hücrelerin (lökositler veya beyaz kan hücreleri) ve kanın pıhtılaşmasına yardımcı olan hücrelerin (trombositler) azalmasıyla kendini gösterir.

Bu durum ayrıca çeşitli organlarda ve vücut bölümlerinde doğum kusurlarına neden olabilir. Ayrıca kan kanseri (lösemi, miyelodisplastik sendrom) ve katı tümörlerin (en yaygın olarak deri, karaciğer, beyin ve böbrek) gelişme riski de artmaktadır.

## FA nasıl ortaya çıkar?

FA, 1.000.000 kişiden 3'ünü etkileyen nadir bir genetik durumdur. Çoğunlukla otozomal resesif bozukluk olarak ebeveynlerden kalıtılır (hatalı genin her iki ebeveyninden de kalıtılması gerekir), ancak X'e bağlı resesif kalıtım da bildirilmiştir (hatalı gen anneden gelir ve erkek çocuklar hastalıktan etkilenirken kız çocuklar etkilenmez). FA ile bağlantılı birçok farklı gen vardır.

## Daha fazla test yaptırmalı mıyım?

Bebek doğmadan önce FA' dan şüphelenildiğinde, durumu doğrulamak için size önerilebilecek üç test vardır:

- Koryon villus örnekleme - ince bir iğneyi karnınızdan ve rahminizden plasentaya geçirerek plasentadan örnek alınması
- Amniyosentez - ince bir iğneyi karından rahim içine ve bebeği çevreleyen sıvıya geçirerek az miktarda amniyotik sıvı alınması. Amniyotik sıvı, daha sonra test için kullanılacak olan bebeğin deri hücrelerini içerir,
- Kordosentez - karın ve rahim içinden göbek kordonuna ince bir iğne sokarak bebeğin kan örneğinin kordondan alınması.

Yukarıdaki prosedürlerden elde ettiğimiz örneklerden herhangi biri kromozom kırılma testi, akış sitometrisi hücre döngüsü testi veya genetik test yapmak için kullanılabilir. Kromozom kırılma testi ve akış sitometrisi hücre döngüsü testi, FA tanısı koymak için en çok kullanılan testlerdir. Genetik testler FA ile bağlantılı genleri arayacaktır.

## Hamilelik sırasında nelere dikkat edilmelidir?

İlişkili herhangi bir anormalliği dışlamak ve bebeğin büyümesini ve sağlığını izlemek için düzenli taramalar yapılmalıdır. Şu anda hamilelik sırasında sunulabilecek herhangi bir tedavi bulunmamaktadır.

# Fankoni Anemisi

Hasta Bilgilendirme Serisi - Bilmeniz gerekenler, sormanız gerekenler.

## Doğduktan sonra bebeğim için ne anlama geliyor?

Kemik iliği yetmezliği nedeniyle çocuk enfeksiyonlara, aneminin neden olduğu yorgunluğa, morarmaya ve diş eti kanamalarına yatkın olacaktır. Bu durum, semptomları iyileştirmek için kan nakli ve ilaç tedavisi ile tedavi edilebilir. Bununla birlikte, kemik iliği yetmezliğinin nihai tedavisi, etkilenen bireylerin hayatta kalmasını önemli ölçüde iyileştiren kök hücre naklidir.

Doğum kusurları vücudun birçok farklı bölgesini kapsayabilir. Ciltte renk değişikliği (café au lait lekeleri) ve uzuv anormallikleri (özellikle kollarda ve ellerde) yaygındır. Çocuklarda ayrıca kısa boy, küçük kafa veya gözler, anormal yüz ve kulaklar ve üreme organları, böbrekler ve kalp kusurları olabilir. Bazı çocuklarda gelişimsel gecikmeler olabilir.

Mevcut doğum kusurlarına bağlı olarak doğumdan sonra veya yaşamın ilerleyen dönemlerinde ameliyat gerekebilir. Uzun vadeli prognozda ana endişe, kanser gelişme riskinin artmasıdır. Bu nedenle, FA' dan etkilenen kişilerin yaşam süresi önemli ölçüde kısaldır.

## Tekrar olacak mı?

Her iki ebeveynin de hatalı bir gen taşıdığı otozomal resesif kalıtım vakalarında, çocuklarının her birinin FA'ya sahip olma şansı 4'te 1'dir. Annenin taşıyıcı olduğu X'e bağlı kalıtım vakalarında, hastalıklı bir erkek çocuğa sahip olma şansı 2'de 1'dir. Kız çocuklarda hastalık görülmez ancak anneleri gibi taşıyıcı olabilirler. Ailede Fanconi anemisi tanısı konulduktan sonra genetik danışmanlık tavsiye edilir.

## Başka hangi soruları sormam gerekir?

- Ne sıklıkla ultrason muayenesi yaptıracağım?
- Bebek doğmadan önce ne gibi seçeneklerim var?
- Bebeğim doğduğunda ona yardımcı olacak doktor ekibiyle önceden tanışabilir miyim?
- Doğumdan önce bebek için yapılabilecek bir şey var mı?
- Nasıl ve nerede doğum yapmalıyım?
- Bebeğimin doğumdan sonra ameliyata ihtiyacı olacak mı?
- Hamilelik sırasında nereden ek destek alabilirim?

Son Güncelleme : Ağustos 2022