

# Анемия на Фанкони

Информационни листовки за пациента – какво е добре да знам, какво да попитам.

Тази листовка има за цел да Ви помогне да разберете какво представлява това състояние, какви тестове са Ви необходими и какво е значението на диагнозата за Вас, Вашето бебе и Вашето семейство.

## Какво представлява анемията на Фанкони?

Анемията на Фанкони (АФ) е заболяване, което причинява костно-мозъчна недостатъчност (костният мозък се намира в костите и произвежда различните видове кръвни клетки). Състоянието клинично се проявява с нисък брой на червените кръвни клетки (еритроцити), които пренасят кислород, в резултат на което се развива анемия. Допълнително се наблюдава нисък брой на клетките, които се борят с инфекцията (левкоцитите или белите кръвни клетки), както и нисък брой на клетките, които спомагат за съсирването на кръвта (тромбоцитите). Това състояние може също да причини вродени дефекти в различни органи и части на тялото. Съществува и повишен риск от развитие на рак на кръвта (левкемия, миелодиспластичен синдром) и солидни тумори (най-често на кожата, черния дроб, мозъка и бъбреците).

## Как се развива АФ?

АФ е рядко генетично заболяване, което засяга 3 на 1 000 000 души. Най-често се унаследява от родителите по автозомно-рецесивен път (дефектният ген трябва да бъде унаследен и от двамата родители). Съществува и X-свързано рецесивно унаследяване (дефектният ген се предава от майката, при което момчетата са засегнати от заболяването, докато момичетата не са). Има много различни гени, свързани с АФ.

## Трябва ли да се направят още изследвания?

При съмнение за наличие на АФ на бебето преди раждането, могат да ви бъдат предложени три инвазивни теста, за да се потвърди или отхвърли състоянието:

- Биопсия на хорион – вземане на проба от плацентата чрез вкарване на тънка игла през корема на майката и матката, с която се достига до хориона.
- Амниоцентеза – вземане на малко количество от околоплодна течност на бебето чрез вкарване на тънка игла през корема на майката в матката. Амниотичната (околоплодната) течност съдържа кожни клетки от бебето, които след това се използват за изследване.
- Кордоцентеза – вземане на кръвна проба от пъпната връв чрез вкарване на тънка игла през корема на майката и матката.

Всяка от получените проби след извършването на съответната инвазивна процедура, може да се използва за провеждане на тест за хромозомни дефекти, флоуцитометрия или генетично изследване. Тестът за хромозомни дефекти и флоуцитометрията са най-

# Анемия на Фанкони

Информационни листовки за пациента – какво е добре да знам, какво да попитам.

Често използваните тестове за диагностициране на АФ. Генетичното изследване търси мутации в гените, свързани с АФ.

## За какво да следя по време на бременност?

Трябва да се извършват редовни ултразвукови прегледи, за да се изключат евентуални асоциирани аномалии, както и да се проследява растежът и състоянието на бебето. Понастоящем няма лечение, което може да се предложи по време на бременност.

## Какво означава това за моето бебе след раждането?

Поради костно-мозъчна недостатъчност, детето ще бъде склонно към рецидивиращи инфекции, умора, причинена от анемия, синини и кървене на венците. Това може да се лекува с кръвопреливания и лекарства за подобряване на симптомите. Дефинитивното лечение за костно-мозъчна недостатъчност представлява трансплантацията на стволови клетки, която значително подобрява преживяемостта на засегнатите индивиди.

Вродените дефекти могат да включват много различни области на тялото. Често се среща промяна в цвета на кожата (петна от „кафе с мляко“), както и аномалии на крайниците (главно на ръцете и дланите). Децата могат също да имат нисък ръст, малка глава или очи, абнормно лице и уши, както и дефекти на репродуктивните органи, бъбреците и сърцето. При някои деца може да се наблюдава забавяне в развитието.

Може да се наложи операция след раждането или по-късно в живота, в зависимост от наличните вродени дефекти. Основното безпокойство в дългосрочната прогноза е повишеният риск от развитие на рак. Поради това продължителността на живота на хората, засегнати от анемия на Фанкони, е значително съкратена.

## Ще се случи ли отново?

В случаи на автозомно-рецесивно унаследяване, при което и двамата родители носят дефектен ген, рискът от раждане на дете с анемия на Фанкони е 1 на 4. В случаи на X-свързано унаследяване, при което майката е носител, рискът да имат син с болестта е 1 към 2. Децата от женски пол няма да имат болестта, но може да са носители като майка си. След диагностициране на анемия на Фанкони в семейството се препоръчва консултация с генетик.

# Анемия на Фанкони

Информационни листовки за пациента – какво е добре да знам, какво да попитам.

## Какви други въпроси да задам?

- Колко често ще ми се правят ултразвукови прегледи?
- Какви възможности имам преди да се роди бебето?
- Мога ли предварително да се запозная с екипа от лекари, които ще помагат на бебето ми след раждане?
- Може ли да се направи нещо за бебето преди раждането?
- Как и къде трябва да родя?
- Ще се нуждае ли бебето ми от операция след раждането?
- Къде мога да получа допълнителна подкрепа по време на бременността?
- Къде мога да получа повече информация за анемията на Фанкони?

Последна редакция август 2024 г.