

Protocol Beenmergfalen in Nederland

Achtergrond

Bij patiënten met beenmergfalen is de aanmaak van 1 of meerdere cellijnen in het beenmerg aangedaan. De aandoening kan erfelijk of verworven zijn. De meest voorkomende erfelijke aandoeningen zijn Fanconi anemie, Diamond Blackfan anemie (DBA), Dyskeratosis Congenita (DC), Schwachman Diamond syndroom (SDS), GATA-2 deficiëntie syndroom en ernstige congenitale neutropenie. Bij de verworven aandoeningen betreft het vooral de aplastische (AA) en refractaire cytopenie (RCC), leukemie en Hodgkin.

In het verleden werd de diagnostiek (met name beenmergmorfologie) en de behandelingsprotocollen besproken in de ziektecommissie Beenmergfalen en de desbetreffende protocollencommissies van de Stichting KinderOncologie Nederland (SKION). Sinds de oprichting van de sectie kinderhematologie in 2016 nemen naast de kinderoncologen ook kinderhematologen zitting in deze commissies. Aangezien het SKION straks opgaat in het nieuwe prinses Maxima Centrum (PMC) en patiënten met verdenking beenmergfalen – mede afhankelijk van de primaire vraagstelling – zich zullen presenteren bij het PMC, dan wel bij de afdeling kinderhematologie in de academische ziekenhuizen, is het wenselijk om de organisatie van het beenmergfalen te herstructureren. Valérié de Haas en Heleen van Ommen hebben als leden van de huidige ziektecommissie en vertegenwoordigers van respectievelijk de sectie kinderoncologie en kinderhematologie hiervoor het initiatief genomen, met goedkeuring van de huidige ziektecommissie.

Organisatie beenmergfalen Nederland

Er worden twee commissies geïnstalleerd: een landelijke commissie beenmergfalen en een landelijke review commissie beenmergfalen, welke onderdeel uitmaakt van de landelijke commissie beenmergfalen.

1. Landelijke commissie beenmergfalen

Samenstelling: De commissie bestaat uit 2 tot 3 kinderhematologen, 2 tot 3 kinderoncologen, 1 specialist in de beenmergmorfologie, en 2 moleculair biologen. De commissie kan in de toekomst uitgebreid worden met internist-hematologen. Het is van belang dat kinderoncologen en kinderhematologen elkaar treffen en beide specialistische groepen kennis behouden van zowel “benigne” als maligne beenmergaandoeningen.

Taken: De commissie zal de grote lijnen uitzetten en houdt zich bezig met de organisatie van de diagnostiek en het maken en reviseren van de landelijke protocollen. Verder houdt de commissie contact met de landelijke registraties van beenmergfalen patiënten.

Diagnostiek: Voor de beoordeling van de beenmergmorfologie is er een landelijke review commissie (zie hieronder). Voor aanvullende diagnostiek, zoals genetisch onderzoek, bestaan er reeds vele mogelijkheden, maar niet altijd is de routing daarvoor duidelijk en er wordt zelfs materiaal naar het buitenland gestuurd voor analyse. Met de diverse experts zal er geïnventariseerd worden welke diagnostiek waar aanwezig is, en welke diagnostiek nog in de komende jaren ontwikkeld dient te worden.

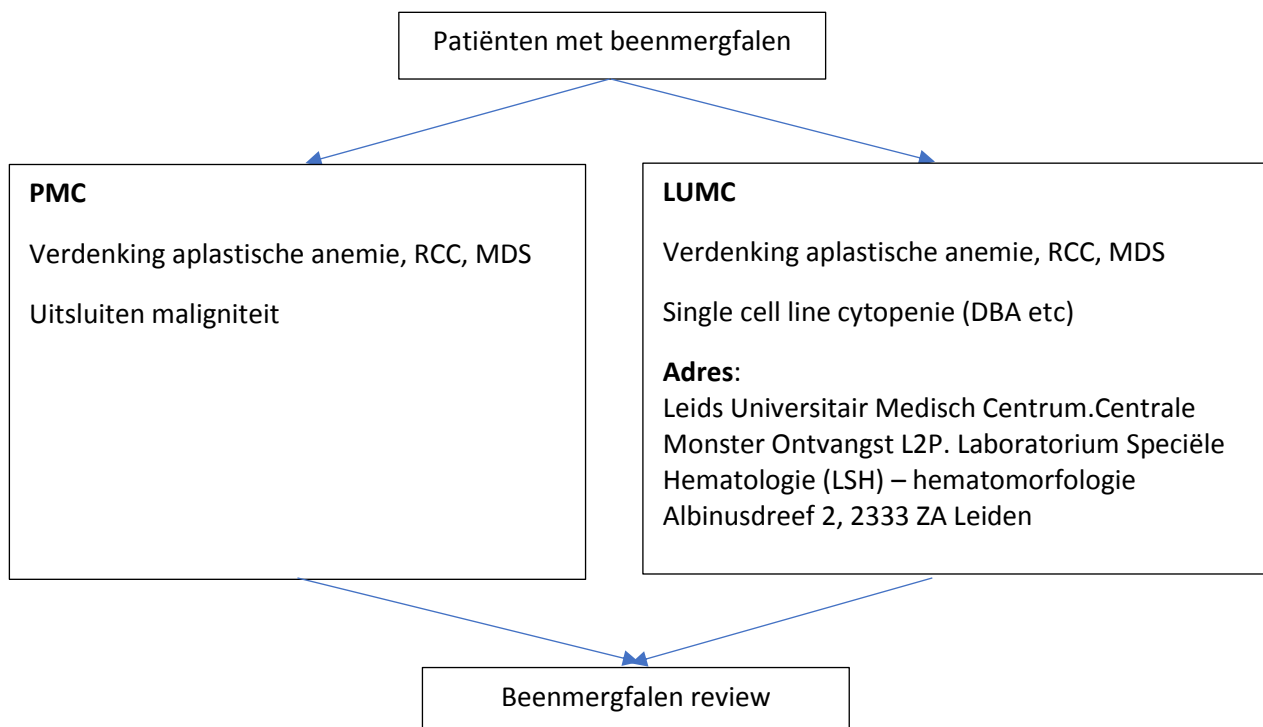
Voorbeelden: Fanconi-diagnostiek (chromosoombreuktest en onderzoek Fanconi-genen) is goed centraal georganiseerd in het VUMC; telomerendiagnostiek is echter niet centraal georganiseerd in Nederland en wel wenselijk. Ook worden momenteel diverse gen-panels in verschillende ziekenhuizen ingericht; het is belangrijk om deze panels op elkaar af te stemmen en afspraken te maken welke panels gebruikt kunnen worden voor de diagnostiek van beenmergfalen patienten. Voor de uitwerking hiervan is de betrokkenheid van met name de moleculair biologen gewenst. Dit onderzoek zal ook steeds moeten worden aangepast nav nieuwe ontwikkelingen op dit gebied.

2. Landelijke commissie Review beenmergfalen

Samenstelling: Deze commissie bestaat uit uit 2 kinderhematologen, 2 kinderoncologen, 2 experts op gebied beenmergmorfologie (vertegenwoordiging vanuit kinderhematologie en kinderoncologie), 2 tot 3 pathologen (vertegenwoordiging vanuit kinderhematologie en kinderoncologie). Deze commissie zal gedeeltelijk overlappen met de landelijke commissie beenmergfalen.

Taak: De taak van deze commissie is de landelijke review van de beenmergpreparaten en botbiopten van de patiënten met beenmergfalen. Er zijn twee laboratoria in Nederland die de beenmergpreparaten morfologisch beoordelen. Beoordeling door twee verschillende expertise laboratoria is gewenst omdat met name het onderscheid tussen AA, RCC en MDS moeilijk is en de diagnose een eventuele conditionering vóór beenmergtransplantatie (BMT) bepaalt. Het LUMC laboratorium zal zich verder specialiseren in de “benigne” beenmergfalen aandoeningen zoals DBA.

De diagnostische flow van de beenmergpreparaten en botbiopten zal zijn als volgt:



Beenmergpreparaten worden opgestuurd naar zowel LUMC en PMC voor beoordeling. Botbiopt wordt aanvullend opgevraagd door voorzitter review commissie, indien noodzakelijk. In een gezamenlijke review van de commissie met de aanvrager worden beenmergpreparaat en eventueel botbiopt beoordeeld, diagnose besproken en advies gegeven over behandeling. Deze review zal 4x

per jaar plaatsvinden, 2x vis á vis en 2x telefonisch; bij spoedbeoordeling wordt een (telefonische) spoedsessie geregeld.

Met name voor patiënten met waarschijnlijkheidsdiagnose MDS/AA/RCC is deze review van belang, omdat de uiteindelijke diagnose een eventuele conditionering vóór SCT bepaalt. Ook in deze commissie is het van belang dat er vertegenwoordigers zijn vanuit de sectie kinderhematologie en kinderoncologie, zodat diverse expertise en moeilijke casuïstiek uitgewisseld kan worden en men elkaar op de hoogte kan houden van recente ontwikkelingen.

Registratie patiënten beenmergfalen

Een landelijke database voor kinderen met erfelijk beenmergfalen is in ontwikkeling. (A.W. MacInnes, AMC). In het PMC is de database gevestigd voor kinderen met Fanconi anemie, aplastische anemie, RCC en MDS.

Financiële afhandeling

Alle kinderen met een vorm van beenmergfalen (benigne en maligne) vallen onder de kindergeneeskundige DBC Beenmergfalen. Momenteel is er een stratificatie naar ernst. Deze stratificatie wordt nu gegeven door het SKION. Door komst van PMC gaat dit anders vorm gegeven worden. In samenwerking met NVK wordt gewerkt aan aanpassing van deze stratificatie in de DBC.

Valérie de Haas
Heleen van Ommen