بررسی بالینی و بقای ۳۶ کودک مبتلا به آنمی فانکونی

*دکتر شهلا انصاری I
دکتر نوید آهنچی II
دکتر مهدی هاشمی II
دکتر روزبه ساده‌دل III

چکیده

آنمی فانکونی، شایع‌ترین شکل آنمی آپلاستیک ارثی است که با نارسایی پیش‌رونده مغز استخوان، ناهنجاری‌های مادرزادی و استعداد ابتلا به بدخیمی مشخص می‌شود. شایع‌ترین ناهنجاری در آن‌ها به ترتیب شیوع عبارت است از: ناهنجاری‌های اسکلتی، پیگمانتاسیون پوستی، کوتاهی قد، میکروسفالی، اختلالات کلیوی و دستگاه تناسلی. عوارض این بیماری شامل لوکمی(به علت نقص در ترمیم DNA که در حدود ۱۰٪ بیماران دیده می‌شود)، تومورهای کبدی(در ۵٪ آن‌ها) و سرطان‌های دیگر(در ۵٪ موارد) است. در این مطالعه، علاوه بر بررسی بالینی و رادیولوژیک کودکان مبتلا به آنمی فانکونی، میزان بقا و عوامل موثر بر آن و عوارض ناشی از بیماری نیز تعیین گردید. این پژوهش به صورت یک مطالعه مقطعی ـ تحلیلی گذشته‌نگر روی ۳٦ کودک مبتلا به آنمی فانکونی که از سال ۱۳٦٤ تا پایان سال ۱۳۸۱ به بیمارستان کودکان حضرت علی اصغر(ع) مراجعه کرده بودند، انجام شد. اطلاعات با استفاده از نرم‌افزار SPSS تجزیه و تحلیل گردید. برای تعیین میزان بقا از روش جدول عمر(life table) و برای مقایسه میزان بقا در تحلیل ۲ متغیره از آزمون log rank استفاده شد. براساس نتایج به دست آمده شایع‌ترین ناهنجاری، ناهنجاری اسکلتی و پس از آن به ترتیب پیگمانتاسیون پوستی، کوتاهی قد، ناهنجاری‌های کلیوی، میکروسفالی و اختلالات دستگاه تناسلی کودکان پسر بود. میزان بقای ۵ ساله مبتلایان ۸۰٪ و بقای ۱۰ ساله ۷۱٪ بود. در تحلیل ۲ متغیره، سن زمان تشخیص، ارتباط معنی‌داری با بقا داشت(P=۰/۰۰٦). شیوع اختلالات کلیوی در پژوهش حاضر بیش‌تر و در مقابل فراوانی نسبی کوتاهی قد، میکروسفالی، اختلالات پیگمانتاسیون پوستی و دستگاه تناسلی کودکان پسر، کم‌تر از سایر مطالعات بوده است. از نتایج قابل توجه در پژوهش حاضر، عدم بروز بدخیمی در مبتلایان بود.

کلیدواژه‌ها: ۱ – آنمی فانکونی ۲ – بقا ۳ – ناهنجاری مادرزادی ۴ – عوارض

مقدمه

آنمی فانکونی، شایع‌ترین شکل آنمی آپلاستیک ارثی است که با ۳ ویژگی، نارسایی پیش‌رونده مغز استخوان، ناهنجاری‌های مادرزادی و استعداد ابتلا به بدخیمی مشخص می‌شود. از سال ۱۹۲۷ که برای نخستین بار این بیماری توسط فانکونی پزشک سوئیسی کودکان توصیف شد، تاکنون تنها ۹۰۰ مورد از آن گزارش شده است.

این مقاله خلاصه‌ای است از پایان نامه دکتر نوید آهنچی و دکتر روزبه ساده‌دل جهت دریافت درجه دکترای پزشکی عمومی به راهنمایی دکتر شهلا انصاری سال ۱۳۸۰ که در سال ۱۳۸۳ مورد بازبینی و اجرای مجدد قرار گرفت.

I) استادیار و فوق‌تخصص بیماری‌های خون و انکولوژی کودکان، بیمارستان حضرت علی‌اصغر(ع)، خیابان ظفر، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی ـ درمانی ایران.(*مولف مسئول)
II) دستیار رادیولوژی، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی ـ درمانی ایران.
III) پزشک عمومی

[Downloaded from rjms.iums.ac.ir on 2025-07-17]

این بیماری به صورت اتوزوم مغلوب به ارث می‌رسد و تاکنون جهش در حداقل ۸ ژن، در بروز آن موثر شناخته شده است که با مطالعه آمیزش سلول‌ها(cell fusion) به ۸ گروه(E-G، D۲، D و A-C) تقسیم شده‌اند.(۳-۱)

میانگین سن در زمان تشخیص بیماری ۱۰-۵ سال(۷ سال) بوده و اگر چه محدوده سنی شروع بیماری در پسرها از تولد تا ۳۰ سالگی و در دخترها تا ٤۸ سالگی می‌باشد، حدود ۷۵٪ بیماران در سن ۳ تا ١٤ سالگی تشخیص داده می‌شوند.(۵-۱)

شایع‌ترین ناهنجاری‌ها در بیماران مبتلا به فانکونی به ترتیب شیوع عبارتند از: ناهنجاری اسکلتی (استخوان شست و رادیوس)، اختلالات پیگمانتاسیون پوستی، کوتاهی قد، ناهنجاری‌های سر(میکروفتالمی و میکروسفالی)، ناهنجاری‌های کلیه(فقدان، هیپوپلازی، نعل اسبی یا کلیه نابه‌جا) و ناهنجاری دستگاه تناسلی در پسران (هیپوژنیتالیا، بیضه نزول نکرده و هیپوسپادیاس). از یافته‌های دیگر که شیوع کم‌تری دارند می‌توان به عقب‌ماندگی ذهنی، اختلالات گوارشی، قلبی، شنوایی و عصبی اشاره کرد. در حدود ۳۰٪ بیماران نیز هیچ یافته غیرطبیعی در معاینه ندارند.(۹-۶، ۳-۱)

در یافته‌های آزمایشگاهی، اغلب ترومبوسیتوپنی یا لکوپنی پیش از پان‌سیتوپنی ظاهر می‌شود که در نهایت آپلازی شدید در بیماران رخ می‌دهد.(٤-۱) تشخیص قطعی با بررسی شکست کروموزومی(Chromosomal-breakage) است که در آن از لنفوسیت‌های خون محیطی استفاده می‌شود و میزان شکسته‌شدن کروموزوم‌ها به طور خودبه‌خودی یا با مواد کلاستوژنیک مانند دی‌اپوکسی‌بوتان(DEB) و میتومایسین C(MMC) سنجیده می‌شود.(۱۳-۱۰، ٤-۱)

پیوند مغز استخوان، درمان قطعی بیماران است اما به کار بردن اشعه و سیکلوفسفامید برای حفظ پیوند، احتمال ایجاد بدخیمی در آن‌ها را افزایش می‌دهد. درمان جای‌گزین شامل استفاده از آندروژن‌ها بوده که در صورت قطع دارو، بیماران دچار عود می‌شوند و بسیاری از آن‌ها نیز در نهایت به آندروژن‌ها مقاوم می‌گردند.(۱و ۲) میانه بقای پیش‌بینی شده برای این بیماران ١٦ سالگی بوده و تنها ۲۵٪ آن‌ها بعد از ۲۵ سالگی زنده می‌مانند.(۲) میانه سن فوت نیز در این بیماران ۱۳ سالگی(۳) می‌باشد و بسیاری از آن‌ها در سن ۱۰ تا ۲۰ سالگی به دنبال نارسایی شدید مغز استخوان یا لوسمی حاد میلوبلاستیک می‌میرند.(۱)

یکی از عوارض آنمی فانکونی، ابتلا به لوکمی است که در ۱۰٪ موارد رخ می‌دهد.(۱، ۲، ٤و ۱۷-۱٤) تومورهای کبدی نیز در ۵٪ موارد بروز می‌کند و درمان با آندروژن‌ها خطر بروز آن را افزایش می‌دهد. بدخیمی‌های دیگر در ۵٪ موارد دیده می‌شوند و میزان بروز آن‌ها در زنان ۳ برابر بیش‌تر است.(۲و ۱۵) هدف از این مطالعه بررسی بالینی و رادیولوژیک کودکان مبتلا به آنمی فانکونی و تعیین میزان بقا و عوامل موثر بر آن و عوارض ناشی از بیماری بوده است.

روش بررسی

این پژوهش به صورت مطالعه‌ای مقطعی ـ تحلیلی و گذشته‌نگر انجام شد و طی آن پرونده تمام بیماران مبتلا به آنمی فانکونی که از سال ١٣٦٤ تا پایان سال ۱۳۸۱، به بیمارستان حضرت علی‌اصغر(ع) مراجعه کرده بودند مورد بررسی قرار گرفت.

معیار تشخیص آنمی فانکونی، آزمایش شکست کروموزومی یا وجود هم‌زمان آنمی آپلاستیک و ناهنجاری‌های مربوط به آنمی فانکونی بوده است که هر یک از ۲ معیار ذکر شده، در نیمی از بیماران وجود داشت. علت انجام نشدن آزمایش شکست کروموزومی در تمام موارد، هزینه سنگین و پایین بودن توان اقتصادی برخی از بیماران یا عدم امکان انجام شدن آن در زمان تشخیص بیماری بوده است.

موارد مطرح کننده آنمی آپلاستیک عبارت بودند از: تعداد مطلق نوتروفیل کم‌تر از ۱۰۰۰ عدد در میکرولیتر، مقدار

[Downloaded from rjms.iums.ac.ir on 2025-07-17]

هموگلوبین کمتر از ۱۰ گرم در دسی‌لیتر و تعداد پلاکت کمتر از ۱۰۰/۰۰۰ در میکرولیتر در خون محیطی و مغز استخوان هیپوپلاستیک در آسپیراسیون و بیوپسی.

تمام بیماران فانکونی پس از تشخیص تحت درمان با آندروژن و پردنیزون قرار گرفته بودند. در این بررسی اطلاعات مورد نیاز که شامل مشخصات زمینه‌ای، یافته‌های بالینی، رادیولوژیک، آزمایشگاهی، میزان بقا و عوارض بیماری و سرنوشت نهایی بیماران بود از پرونده آن‌ها جمع‌آوری شد و در فرم‌های مخصوص وارد گردید. پی‌گیری بیماران تا پایان سال ۱۳۸۲ ادامه یافت تا به آخرین بیمار وارد شده در طرح حداقل ۱ سال فرصت حضور در مطالعه داده شود.

در نهایت ۳۶ بیمار پس از به دست آوردن شرایط ذکر شده مورد بررسی قرار گرفتند و اطلاعات با نرم‌افزار SPSS تجزیه و تحلیل شد. در بررسی نتایج از شاخص‌های فراوانی نسبی، میانگین، انحراف معیار، خطای معیار، بقای تجمعی و میزان خطر Hazard rate استفاده گردید و برای تعیین میزان بقا روش جدول عمر(life table) و جهت مقایسه میزان بقا در تحلیل ۲ متغیره، آزمون log rank به کار برده شد.

نتایج

از ۳۶ بیمار بررسی شده، ۲۲ مورد پسر(۶۱٪) و ۱۴ مورد دختر(۳۹٪) بودند و نسبت پسر به دختر ۱/۳ به دست آمد. میانگین سن در زمان تشخیص ۷/۲ سال(۸/۱۵-۶/۳۵) و پایین‌ترین و بالاترین سن در زمان تشخیص به ترتیب ۲ و ۱۳ سالگی بوده است.

شایع‌ترین ناهنجاری مادرزادی، ناهنجاری اسکلتی و پس از آن اختلالات پیگمانتاسیون پوستی، کوتاهی قد، ناهنجاری‌های کلیوی، میکروسفالی و ناهنجاری دستگاه تناسلی بود(جدول شماره ۱).

جدول شماره ۱- فراوانی و فراوانی نسبی ناهنجاری‌های مادرزادی در مبتلایان به آنمی فانکونی به ترتیب شیوع

۱- ناهنجاری‌های اسکلتی(۱): (۱۹)۵۳٪	
انگشت شست: (۱۷)۴۸٪	فقدان (۹)۲۵٪
	هیپوپلاستیک(۴)۱۱٪
	سه‌بندی(۳)۸٪
	اضافی(۲)۵/۵٪
استخوان رادیوس(۳)۸٪	
	فقدان(۲)۵/۵٪
	هیپوپلاستیک(۱)۲/۸٪
۲- اختلالات پیگمانتاسیون پوستی: (۱۸)۵۰٪	
۳- کوتاهی قد Short stature:(۱۷)۴۷٪	
۴- اختلالات کلیوی(۲):(۱۵)۴۲٪	
	کلیه نا به جا (۹)۲۵٪
	هیپوپلاستیک (۶)۱۷٪
	فقدان (۵)۱۴٪
۵- میکروسفالی: (۹)۲۵٪	
۶- اختلالات دستگاه تناسلی پسرانه: (۹)۱۷٪	
	بیضه نزول نکرده (۳)۱۳٪
	هیپوسپادیاس (۱)۴٪
۷- اختلالات دستگاه تناسلی دختران(آژنزی رحم) (۱)۷٪	
۸- بدون ناهنجاری مادرزادی(به جز کوتاهی قد و اختلال پوستی) (۹)۲۵٪	

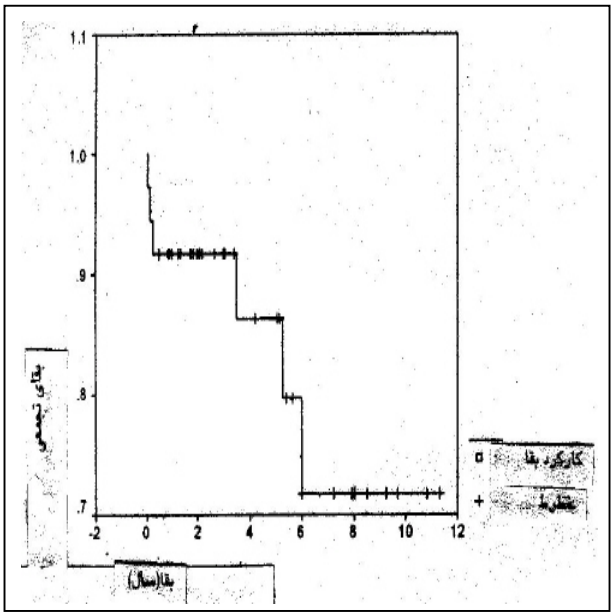
در ۶ مورد(۱۶٪) در خانواده بیمار سابقه آنمی فانکونی وجود داشت و پدر و مادر ۱۲ بیمار(۳۳٪) با هم نسبت فامیلی داشتند. شایع‌ترین شکایت بالینی، رنگ پریدگی(۳۱٪) بود(میانگین هموگلوبین ۷/۹ و میانگین مقدار درصد رتیکولوسیت اصلاح شده ۰/۸) و بعد از آن خون‌ریزی از بینی و خستگی در ۲۱٪ موارد علت مراجعه بوده است.

میانه سن بقا در این تحقیق ۱۱/۵ سالگی، میانگین سن مرگ بیماران ۱۰/۵ سالگی، میزان بقای ۵ ساله ۸۰٪ و بقای ۱۰ ساله ۷۱٪ به دست آمد. اطلاعات بیش‌تر در فاصله‌های ۱ سال با استفاده از جدول عمر(acturial) و نمودار کاپلان مایر بقا در جدول شماره ۲ و نمودار شماره ۱ نشان داده شده است.

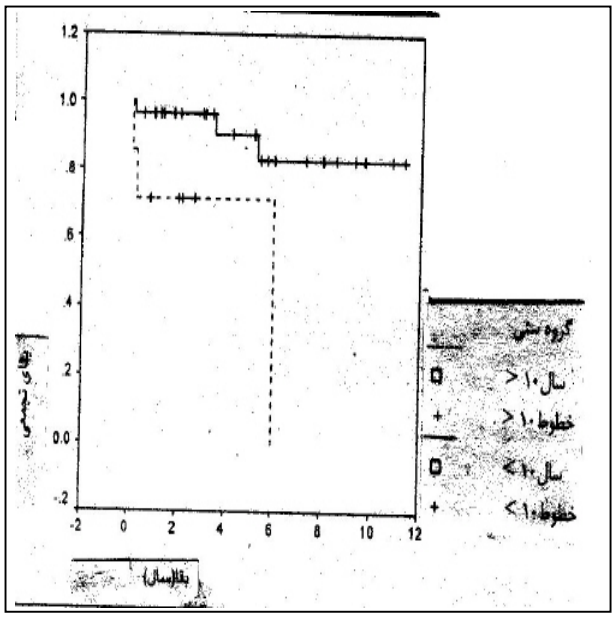
[Downloaded from rjms.iums.ac.ir on 2025-07-17]

جدول شماره ۲- محاسبه میزان بقای تجمعی و میزان خطر برای فواصل زمانی ۱ ساله به روش جدول عمر Acturial

فاصله زمانی (سال)	تعداد مواردی که فاصله زمانی را شروع کرده بودند	تعداد موارد از دست‌رفته	تعداد موارد فوت	بقای تجمعی (درصد)	خطای معیار بقای تجمعی	میزان خطر(٪) (Hazard rate)	خطای معیار میزان خطر
۰-۱	۳٦	۳	۳	۹۱/۳	۰/٤۸	۰/۰۹	۰/۰۵
۱-۲	۳۰	۵	۰	۹۱/۳	۰/٤۸	۰	۰
۲-۳	۲۵	٤	۰	۹۱/۳	۰/٤۸	۰	۰
۳-٤	۲۱	٤	۱	۸٦/۵	۰/۰٦	۰/۰۵	۰/۰۵
٤-۵	۱٦	۱	۰	۸٦/۵	۰/۰٦	۰	۰
۵-٦	۱۵	٤	۱	۸۰	۰/۰۸	۰/۰۸	۰/۰۷
٦-۷	۱۰	۱	۱	۷۱/٤	۰/۱۱	۰/۱۱	۰/۱۱
۷-۸	۸	۲	۰	۷۱/٤	۰/۱۱	۰	۰
۸-۹	٦	۲	۰	۷۱/٤	۰/۱۱	۰	۰
۹-۱۰	٤	۲	۰	۷۱/٤	۰/۱۱	۰	۰
۱۰-۱۱	۲	۱	۰	۷۱/٤	۰/۱۱	۰	۰
۱۱-۱۲	۱	۱	۰	۷۱/٤	۰/۱۱	۰	۰



نمودار شماره ۱- برآورد میزان بقا در آنمی فانکونی در بیمارستان حضرت علی‌اصغر(ع)



نمودار شماره ۲- برآورد میزا ن بقا در آنمی فانکونی براساس سن زمان تشخیص

در تجزیه و تحلیل ۲ متغیره و با استفاده از آزمون log rank، اختلاف میزان بقا در ۲ گروه جنسی از نظر آماری معنی‌دار نبود(P=۰/۹۲). سن زمان تشخیص بیماری، ارتباط آماری معنی‌داری با بقا داشت(P=۰/۰۰٦) بدین صورت که بیماران با سن زمان تشخیص کم‌تر از ۱۰ سال، بقای بیش‌تری نسبت به سایر بیماران داشتند(نمودار شماره ۲).

[Downloaded from rjms.iums.ac.ir on 2025-07-17]

هیچ یک از عوارض آنمی فانکونی مانند لوکمی، تومورهای کبدی در بیماران بررسی شده مشاهده نگردید.

بحث

در این پژوهش فراوانی نسبی ناهنجاری‌های مادرزادی در مبتلایان به آنمی فانکونی با سایر مطالعات انجام شده مورد مقایسه قرار گرفت(جدول شماره ۳). نکته قابل توجه در این مقایسه، شیوع بیش‌تر ناهنجاری‌های کلیوی در مطالعه حاضر نسبت به موارد کم‌تر کوتاهی قد، میکروسفالی، اختلالات پیگمانتاسیون پوستی و دستگاه تناسلی پسرانه بوده است.

در مطالعه حاضر بیمارانی که سن زمان تشخیص آن‌ها کم‌تر از ۱۰ سال بود، نسبت به سایر بیماران بقای بیش‌تری داشتند که در هیچ یک از مقالات به آن اشاره نشده است. در مواردی که درمان زودتر شروع شود از تشدید آپلازی مغز استخوان که علت اصلی مرگ در آن‌ها است پیش‌گیری می‌شود.[۳]

از نتایج قابل توجه در پژوهش حاضر، عدم بروز عوارض آنمی فانکونی مانند لوکمی، تومورهای کبدی و بدخیمی‌های دیگر بوده است. میانگین سن ابتلا به لوکمی ۱۴ سال[۱] و تومورهای کبدی ۱۶ سالگی می‌باشد[۲] که در مطالعه حاضر ۳۰٪ بیماران سن بالای ۱۴ سال و ۱۰٪ سن بالای ۱۶

جدول شماره ۳- مقایسه فراوانی نسبی ناهنجاری‌های مادرزادی آنمی فانکونی پژوهش حاضر، با مطالعات خارجی

ناهنجاری / مطالعه	Tischkowitz و همکار(۳)	Nathan و همکار(۲)	Kerviler و همکار(۶)	مطالعه حاضر
اسکلتی	٪۷۱	٦٤	٦٦-٤٩	٥٣
پیگمان پوستی	٪٦٤	٦٢	٧٩-٦٣	٥٠
کوتاهی قد	٪٦٣	٥٩	٦٠-٥٤	٤٧
میکروسفالی	٪٣٨	٢٦	٣٧	٢٥
کلیوی	٪٣٤	٢٤	٣٠	٤٢
تناسلی پسرانه	٪٢٠	٣٩	٣٥	١٧
بدون ناهنجاری	٪٣٠	١٤	٣٠	٢٥

در سایر موارد نتایج به دست آمده با نتایج سایر تحقیقات مطابقت داشت. میانگین سن زمان تشخیص(۷/۲ سالگی) و نسبت ابتلا پسر به دختر(۱/۳) نیز مشابه با یافته‌های سایر مطالعات بود.[۲]

در بررسی آلتر و همکاران میزان بقای ۵ ساله ۹۲٪[۱۸] و در مطالعه کوتلر و همکارانش میزان بقای ۵ ساله مبتلایان به آنمی فانکونی ۹۴/۵٪ و بقای ۱۰ ساله ۸۳٪ گزارش شده است.[۱۹] میزان بقای کم‌تر در پژوهش حاضر(۵ ساله ۸۰٪ و ۱۰ ساله ۷۱٪) را در مقایسه با موارد فوق شاید بتوان با ارجاعی بودن بیمارستان حضرت علی‌اصغر در ارتباط دانست. میزان انجام شدن پیوند مغز استخوان در پژوهش حاضر کم‌تر بوده است.

سال داشتند و مسن‌ترین آن‌ها در پایان پی‌گیری ۲۰ ساله بوده است. این امر می‌تواند ناشی از ۲ علت باشد، اول آن که در این مطالعه تنها کودکان با سن تشخیص کم‌تر از ۱۵ سال بررسی شده‌اند، در حالی که شانس بروز عوارض در مبتلایانی که بعد از دوران کودکی تشخیص داده شده‌اند بیش از سایرین است و دوم آن که احتمال وقوع تمام عوارض به ویژه بدخیمی‌های غیر از لوکمی و تومورهای کبدی با بیش‌تر شدن زمان پی‌گیری و افزایش سن بیماران و ورود آن‌ها به دوران میان‌سالی افزایش می‌یابد.

با توجه به نکات ذکر شده، جهت بررسی این فرضیه که شاید بیماران ایرانی استعداد کم‌تری برای ابتلا به عوارض آنمی فانکونی داشته باشند، انجام شدن

[Downloaded from rjms.iums.ac.ir on 2025-07-17]

مطالعات دیگری روی مبتلایان با سن تشخیص بالاتر و مدت زمان پی‌گیری بیش‌تر ضروری به نظر می‌رسد.

منابع

1- Beulter E, Litohman M, Coller B, Kipps T, Seligsohn U. William's Hematology. 6th ed. NewYork: Mcgraw Hill; 2001. P. 378-9.

2- Nathan D, Oski F, Hematology of infancy and childhood. 6th ed. Pennsylvania: Saunders; 2003 Vol 1. P. 281-99.

3- Tischkowitz MD, Hodgson SV. Fanconi anemia. J Med Genet 2003; 40(1): 1-10.

4- Lee G, Forester T, Lukens T, Paraskevas F, Greer T, Rodgers G. Wintrobs clinical hematology. 10th ed. NewYork: Williams and Wilkins; 1998 vol 1. P. 1472-73.

5- Butturini A, Gale RP, Verlander PC, Adler Brecher B, Gillio AP, Auerbach Ad. Hematologic abnormalities in fanconi anemia: an International Fanconi Anemia Registry study. Blood 1994; 84: 1650-5.

6- De Kerviler E, Guermazi A, Zagdanski AM, Gluckman E, Frija T. The clinical and radiological features of fanconi anemia. Clin Radiol 2000; 55: 340-5.

7- Alter BS. Clinical features of Fanconi's anemia. In: Young NS, Alter BP, eds. Aplastic anemia: acquired and inherited. 12th ed. Philadelphia: Saunders; 1994. P. 274-308.

8- Glanz A, Frajer FC. Spectrum of anomalies in Fanconi anemia. J Med Genet 1982; 19(6): 412-6.

9- Alter BP. Fanconi anemia and its variability. Br J Hematol 1993; 85: 9.

10- Auerbach AD, Rogatko A, Schroeder-kurth TM. International Fanconi anemia Registery: relation of clinical syptom to DEB sensitivity. Blood 1989; 73: 39.

11- Liu TM, Auerbach AD, Young NS. Fanconi anemia presenting unexpectedly in an adult Kindred with no dysmorphic features. Am J Med 1991; 91: 555-7.

12- Giamptro PF, Verlander PC, Davis TG, Auerbach AD. Diagnosis of Fanconi anemia in patient without congenital malformation: an International Fanconi anemia Registry study. Am J Med Genet 1997; 68: 58-61.

13- Futaki M, Yamnshita T, Yagasaki H, Toda T, Yabe M, Kato SH, et al. The Ivs4=4A to T mutation of the Fanconi gene FANcc is not associated with a sever phenotype in Tapanese patient. Blood 2000 Feb; 95(4): 1493-8.

14- Auerbach A, Buchwald M, Tuenge H. Fanconi anemia In: vogelstein B, Kinzler KW, eds. The genetic basis of human cancer. 1st ed. NewYork: Mc Grow Hill; 1998. P. 312-32.

15- Alter BS. Fanconi's anemia and malignancies. Am J Hematol 1996 Oct; 53(2): 99-110.

16- Auerbach AD, Allen RG. Leukemia and pre leukemia in fanconi anemia Registry. Cancer genet cytogent 1991; 51: 1-12.

17- Philip S, Rosenberg mark H, Green. Blanch P, Alter BS. Cancer incidence in person with fanconi Anemia. Blood 2003 Feb; 101(3): 822-6.

18- Alter BP, Caruso JP, Dracktman RA, Uchida T, Velagaleti GV.N, Elghetany MT. Fancomi Anemia: myelodysplasia as a predictor of out come. Cancer genet cytogent 2000 Mar; 117(2): 125-31.

[Downloaded from rjms.iums.ac.ir on 2025-07-17]

19- Kulter D, Singh B, Sotagopan J, Batish SH, Benwick M, Giampietro PH, et al. A 20 year prespective on the international fanconi anemia registry. Blood 2003 Feb; 101(4): 1942-56.

[Downloaded from rjms.iums.ac.ir on 2025-07-17]

Clinical and Survival Investigation of 36 Children with Fanconi Anemia

*Sh. Ansari, MD[I] N. Ahanchi, MD[II] M. Hashemi, MD[II] R. Sadehdel, MD[III]

Abstract

Fanconi anemia is the most prevalent form of inherited aplastic anemia which is characterized by progressive bone marrow failure, congenital anomalies and cancer susceptibility. Common anomalies are skeletal abnormalities, skin pigmentation disorder, short stature, head abnormalities, kidney and gonad disorders respectively. Complications of fanconi anemia include: leukemia due to defective DNA repair in approximately 10% of patients, liver tumors in 5% and cancers (except leukemia and liver tumors) in 5%. In addition to clinical and radiologic investigation of children with fanconi anemia, survival, prognostic factors and complications of disease were also determined. This retrospective analytic cross-sectional study was carried out on 36 patients with fanconi anemia who were diagnosed in Ali Asghar Children Hospital from 1985-2002. Data was analyzed by SPSS software and log rank test was used to determine survival, life table and prognostic factors. Skeletal abnormalities were the most common congenital anomalies and other anomalies were skin pigmentation disorder, short stature, kidney disorder, microcephaly and male genital disorder respectively. 5 and 10-year survival rates of patients with fanconi anemia were 80% and 71% respectively. In bivariate analysis, the age at diagnosis correlated with survival rate significantly (P=0.006) and patients with age less than 10 years at diagnosis had more survival rate than others. In our study, The prevalence of kidney disorder as a congenital anomaly is more than other investigations and the frequency of short stature, microcephaly, skin pigmentation and male genitalia disorder is less than others. One of the considerable results of this research was the absence of neoplastic complication in our patients.

Key Words: 1) Fanconi Anemia 2) Survival 3) Congenital Anomaly 4) Complications

The present article is a summary of the thesis by N. Ahanchi and R. Sadehdel for MD degree under supervision of Sh. Ansari, MD(2004).

I) *Assistant Professor of Pediatric Hematology & Oncology. Hazrat Ali Asghar Hospital, Zafar Ave. Iran University of Medical Sciences and Health Services. Tehran, Iran.(*Corresponding Author)*
II) *Resident of Radiology. Iran University of Medical Sciences and Health Services. Tehran, Iran.*
III) *General Practitioner.*

[Downloaded from rjms.iums.ac.ir on 2025-07-17]