



PROBLEMATICA "EMERGENTI" NEI PAZIENTI CON ANEMIA DI FANCONI: NECESSITÀ DI UNA GESTIONE MULTIDISCIPLINARE INTEGRATA

Francesca Rossi

Dipartimento della Donna, del Bambino e di Chirurgia Generale e Specialistica
Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli"



CONGRESSO
NAZIONALE
AIEOP
ROMA, 22-24 Settembre 2025
CENTRO CONGRESSI
UNIVERSITÀ CATTOLICA
DEL SACRO CUORE

Disclosures of Name Surname

Company name	Research support	Employee	Consultant	Stockholder	Speakers bureau	Advisory board	Other

Problematiche Adulti FA

Supporto Psicologico

I pazienti adulti FA necessitano di un supporto psicologico per affrontare la complessità della patologia. Sarebbe opportuno, fornire tale supporto alla stregua delle altre cure mediche a cui si devono sottoporre.

Fertilità

I pazienti adulti FA si trovano di fronte a problematiche di infertilità o di menopausa precoce. È consigliato effettuare in giovane età la crioconservazione.

Tumori solidi

Il tumore testa collo è quello più comune negli adulti. I pazienti sono preoccupati della diagnosi tardiva e del trattamento a cui possono essere sottoposti.

Criticità

Scarsa informazione sulla malattia

Essendo una malattia rara e considerata erroneamente solo pediatrica, spesso i medici che seguono gli adulti non ne conoscono tutte le sfaccettature

Network di medici sul territorio da migliorare

Sarebbe opportuno riuscire a monitorare il passaggio dal pediatra al medico dell'adulto per facilitare i follow up dei pazienti.

Invalidità e Legge 104

Eroneamente a +10 anni dal trapianto i pazienti vengono considerati "guariti" e fanno fatica a mantenere la percentuale di invalidità adeguata e la Legge 104, Comma 3. Viene sottovalutata la rarità della patologia e i continui follow up a cui devono sottoporsi.

Problematiche Adulti FA

Supporto Psicologico

I pazienti adulti FA necessitano di un supporto psicologico per affrontare la complessità della patologia. Sarebbe opportuno, fornire tale supporto alla stregua delle altre cure mediche a cui si devono sottoporre.

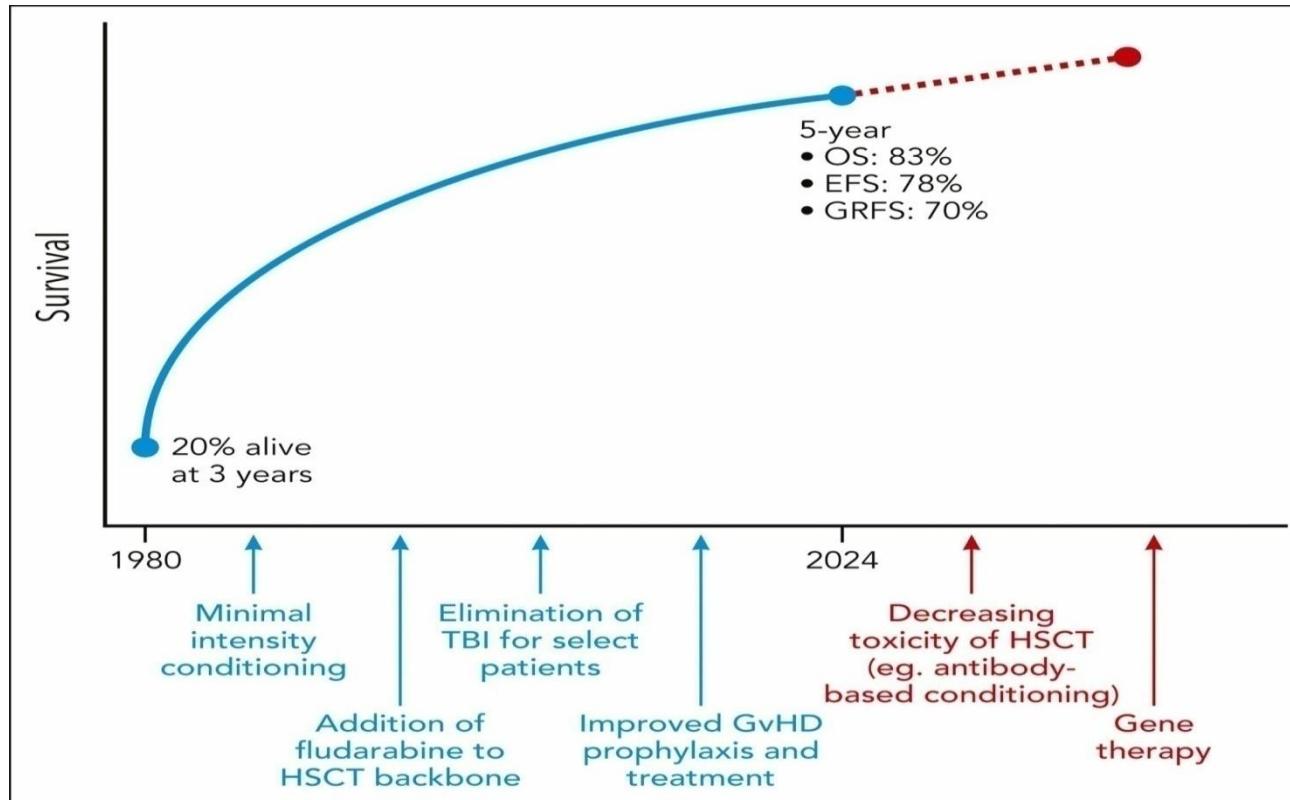
Fertilità

I pazienti adulti FA si trovano di fronte a problematiche di infertilità o di menopausa precoce. È consigliato effettuare in giovane età la crioconservazione.

Tumori solidi

Il tumore testa collo è quello più comune negli adulti. I pazienti sono preoccupati della diagnosi tardiva e del trattamento a cui possono essere sottoposti.

Fanconi anemia: realizing hematopoietic cure



Age Spectrum-based Care Needs for Patients with FA

Pediatric

Adolescent

Young Adult

Older Adult

Anatomic Anomalies

- Surgical correction
- Nutrition/growth support

Aplastic Bone Marrow Failure

- Androgens, growth factors
- Allogeneic stem cell transplant
- *Ex vivo* autologous gene therapy?

Myeloid Malignancies

- Cytoreduction?
- Allogeneic stem cell transplant

Solid Tumor Screening/Treatment

- Head/neck: dental, oral, nasolaryngoscopy
- GYN: annual screening
- Other: symptom-based screening

Infertility/Gonadal Failure**Endocrine management: Growth, thyroid, diabetes, bone health**

Birth

10

20

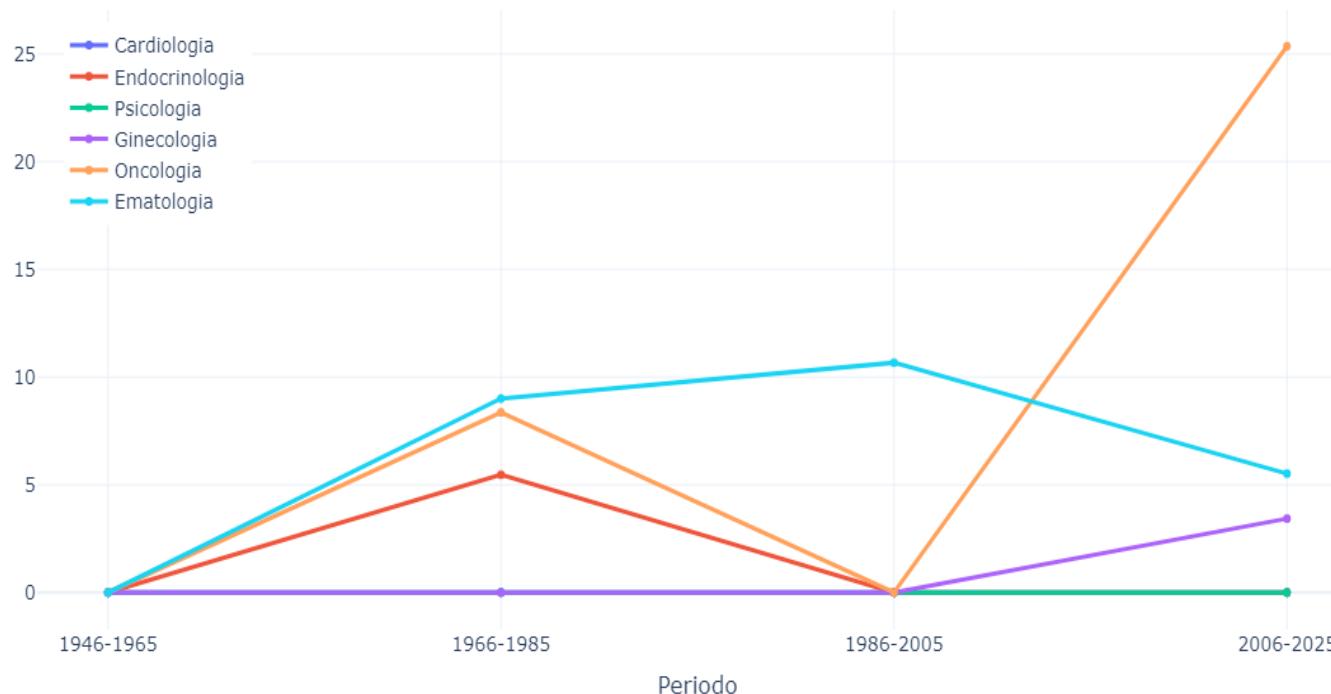
30

40

50

60

Age (y)



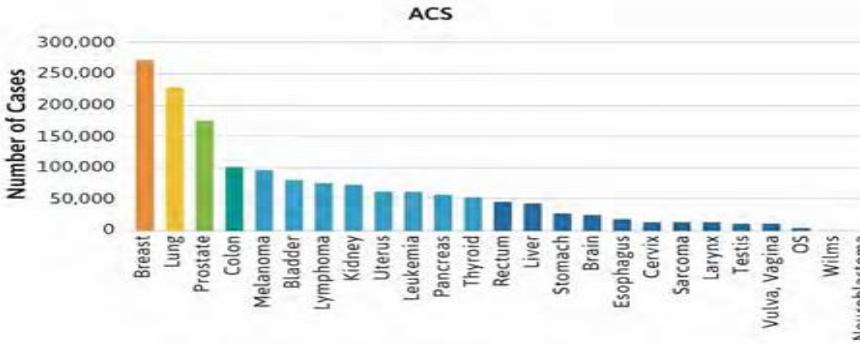
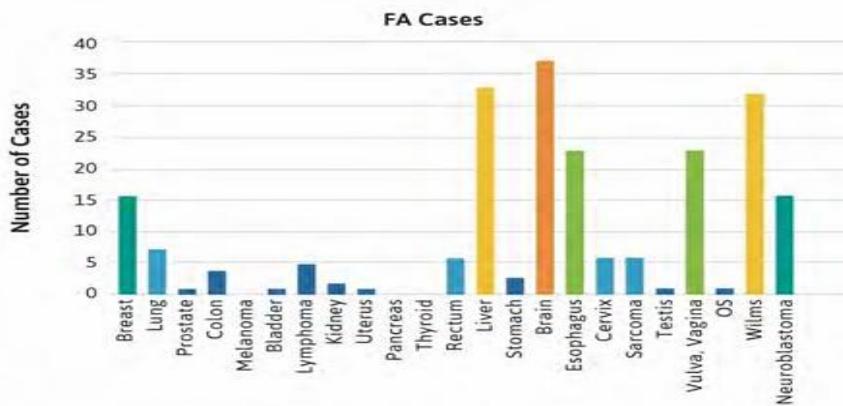
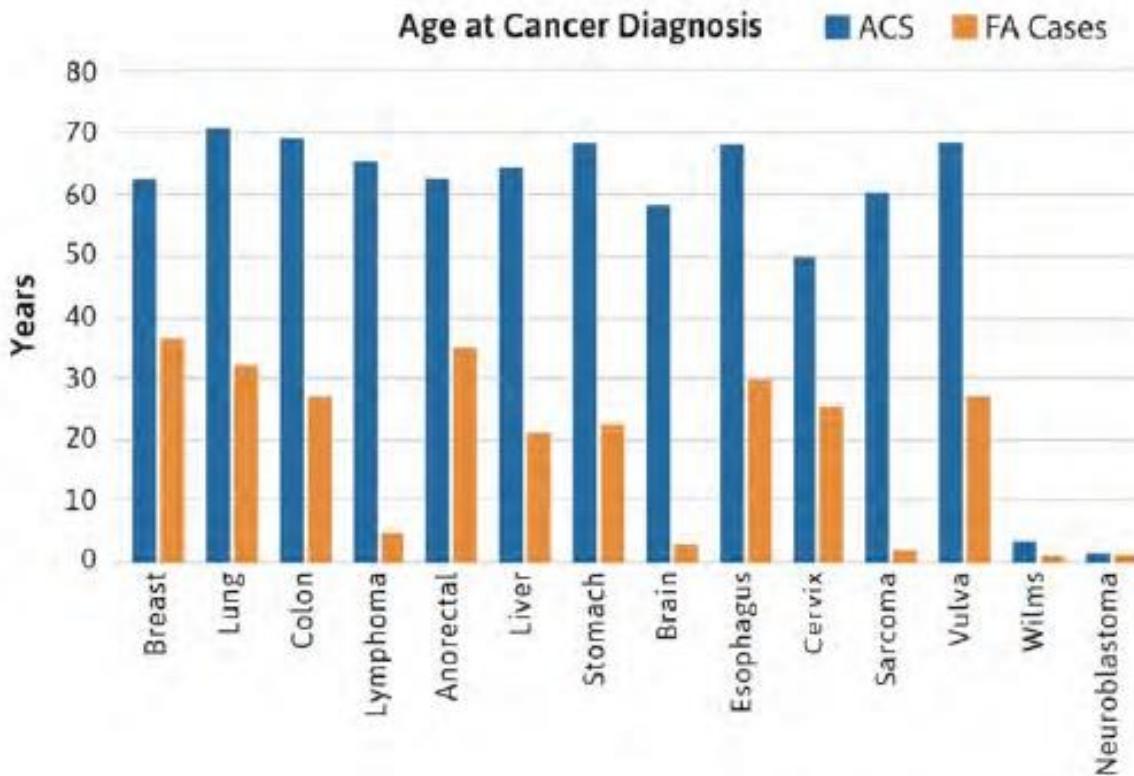
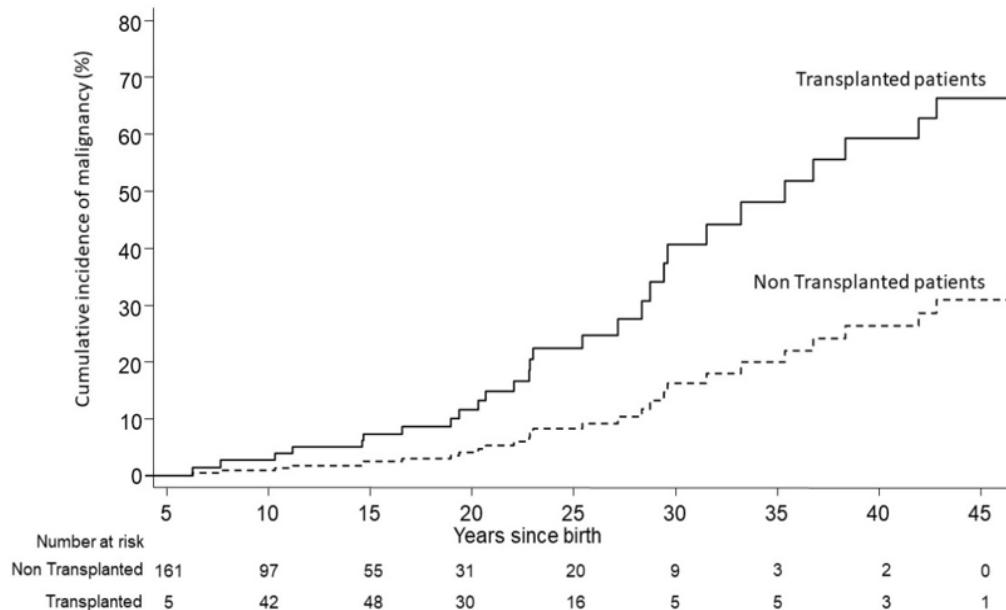


Figure 1A.





Cumulative incidence of solid/hematological malignancy in transplanted and non-transplanted patients



Cancer in Children With Fanconi Anemia and Ataxia-Telangiectasia—A Nationwide Register-Based Cohort Study in Germany

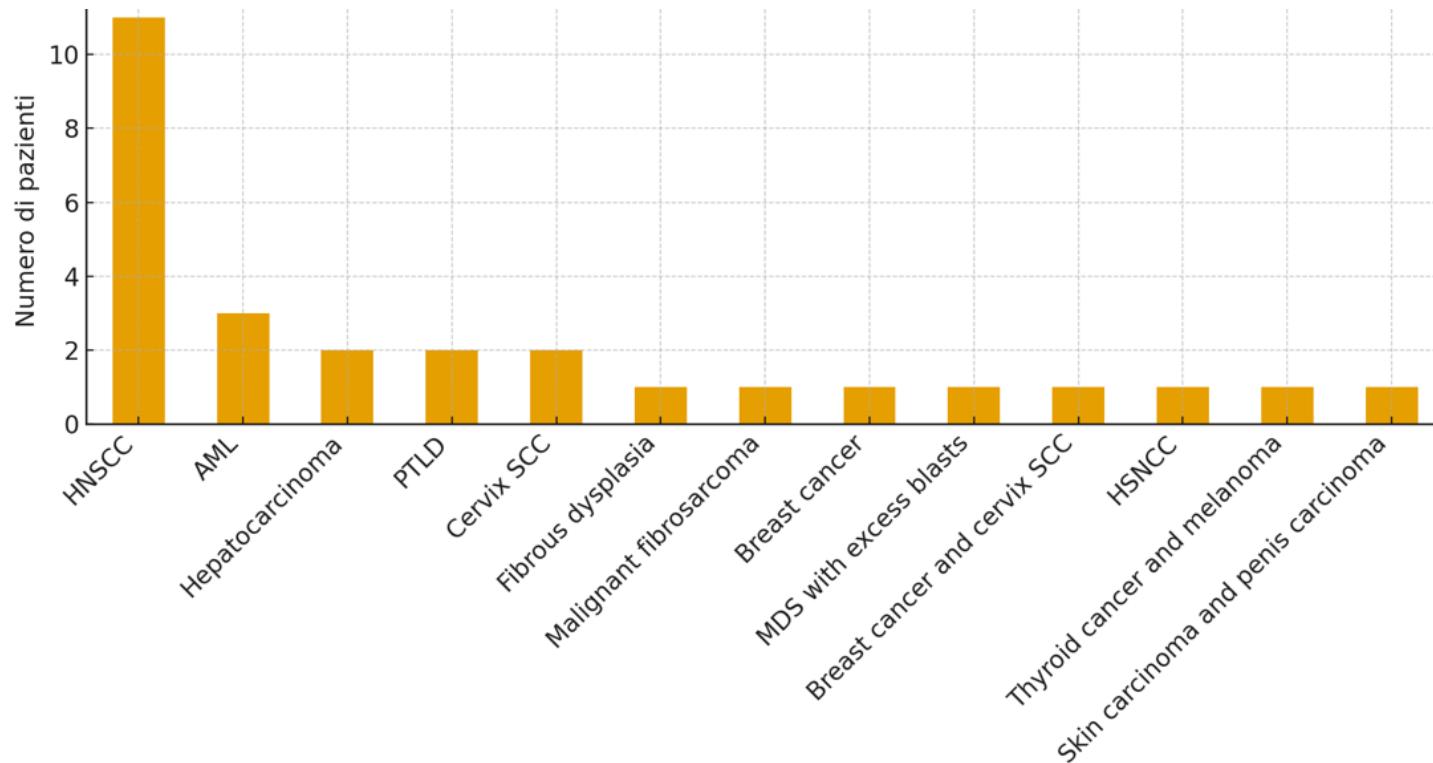
TABLE 2. Genotype-Dependent Categorization of Individuals With FA and AT^a

Syndrome	Mutated Gene	No.	Cases of Cancer ^b			SIR (95% CI)	Cancer Risk Up to 18th Birthday (%)
			Observed	Expected	PY		
FA, all subtypes		421	33	0.74	5,245.1	39 (26 to 56)	10.6
FA, female patients		200	13	0.30	2,388.7	43 (23 to 74)	8.8
FA, male patients		221	20	0.44	2,856.4	36 (21 to 59)	12.3
FA, mutated gene							
	<i>FANCA</i>	182	13	0.36	2,736.9	36 (19 to 61)	8.8
	<i>FANCC</i>	29	5	0.05	341.0	101 (33 to 236)	26.8
	<i>FANCD1</i>	9	4	0.01	83.9	324 (88 to 830)	76.1
	<i>FANCD2</i>	20	0	0.04	293.1	0 (0 to 95)	0.0
	<i>FANCG</i>	31	5	0.07	483.6	76 (25 to 178)	22.4
	<i>FANCN</i>	4	2	0.00	26.3	422 (51 to 1,526)	— ^c
AT	<i>ATM</i>	160	19	0.32	2,267.9	56 (33 to 88)	14.3
AT, female patients		68	6	0.13	990.2	48 (18 to 104)	9.9
AT, male patients		92	13	0.20	1,277.8	60 (31 to 105)	18.1

Table 2: Surveillance for non-HNSCC and non-gynecologic SCC cancers in patients with FA.

Cancers	Prevention	Surveillance	Youngest Age Detected (Years)
Brain		Brain MRI	Newborn
Wilms		Abdominal ultrasound	Newborn
Neuroblastoma		Ultrasound	Newborn
Sarcoma			<1
Lymphoma			<1
Liver	Iron chelation if transfused, avoid alcohol, immunize for Hepatitis A, B	Liver ultrasound, liver enzymes	5
Vulvar, vagina	HPV vaccine	Examination from age 16 or menarche	14
Esophagus	Avoid alcohol and tobacco	Esophagoscopy (usually requires anesthesia)	20
Cervix	HPV vaccine	Examination from age 16 or menarche	21
Breast	Avoid alcohol	Physical exam, mammography, ultrasound, MRI	23
Colon	Avoid alcohol	Colonoscopy	21
Stomach		Consider testing for H pylori, treat with antibiotics if found	21
Lung	No smoking	Do not do CT because too much radiation	23
Skin cancer	Limit sun exposure, use sun protection (sun block, long sleeves, hat)	Dermatology exam every 6-12 months or sooner	26
Kidney		Abdominal ultrasound	36







Make Sense Campaign 2025

NELLA LOTTA
AI TUMORI
TESTA-COLLO

MUOVERSI
IN FRETTO
PUÒ SALVARE
LA VITA

1 SINTOMO
PER
3 SETTIMANE

3 SETTIMANE
PER
1 VITA



MAKESENSECAMPAIGN
15 - 20 SETTEMBRE 2025

**PARITÀ DI ACCESSO
PARITÀ NELLA QUALITÀ
DELLE CURE:
UNIRE L'EUROPA
CONTRO IL CANCRO
TESTA-COLLO**

Gonadal failure and pubertal outcomes in female and male patients with Fanconi Anemia

	Females (N=57)	Males (N=41)
Spontaneous puberty, N (%)	24 (82.8)	21 (77.8)
Delayed puberty, N (%)	5 (17.2)	6 (22.2)
Pre-HSCT	0	2 (33.3)
Post-HSCT	5 (100)	4 (66.7)
POI diagnosis, N (%)	30 (52.6)	-
Pre-HSCT	3 (10)	-
Post-HSCT	27 (90)	-
Age at POI diagnosis in years, median (range)	10.6 (5.8-12.6)	-
Pre-HSCT	13.6 (8.2-26.9)	-
Time to diagnosis from HSCT in years, median (range)	-1 (-4.4 to -0.2)	-
Pre-HSCT	4.6 (0.6-15.4)	-
Testicular failure, N (%)	-	20 (48.8)
Pre-HSCT	-	3 (15)
Post-HSCT	-	17 (85)
Age at testicular failure diagnosis in years, median (range)	-	17.8 (7.3-18.5)
Pre-HSCT	-	15.5 (9.5-34.6)
Time to diagnosis from HSCT in years, median (range)	-	-0.1 (-0.7 to -0.14)
Pre-HSCT	-	5.4 (0.7-30.4)
Hormone replacement therapy, N (%)	-	-
Total	19 (33.3)	3 (7.3)
Pre-HSCT	4 (21.1)	1 (33.3)
Post-HSCT	15 (78.9)	2 (66.7)
Time from HSCT that HRT was started in years, median (range)	-2.4 (-4.1 to -0.8)	-5.6
Pre-HSCT	7.1 (0.3-15.9)	5.6 (0.3-11)
Fertility preservation services accepted, N (%)	-	-
Total offered	28	14
Accepted	14 (50)	1 (7.1)
Successful pregnancy, N (%)	0	0

Pregnancies in patients with inherited bone marrow failure syndromes in the NCI cohort

Table 1. Women with IBMFSs

	FA	DC	DBA	SDS	Total
N attained menarche	36	29	20	10	95
N ever sexually active	25	23	16	3	67
No HCT	21	21	15	3	60
N HCT	4	2	1	0	7
N unable or uninterested in pregnancy	9	6	7	2	24
Infertility*	9	3	3	0	15
Decreased AMH	8	2	2	0	12
IVF†	1	3†	0	0	4
N of women who had pregnancy	7	17	9	1	34
No HCT	6	16	15		32
After HCT	1	1	0		2
N of pregnancies	13	46	41	2	102
Range of pregnancies per woman	1-5	1-6	1-10	2	1-10
N of women with miscarriage	2	7	3	1	13
N of miscarriages‡	2	13	8	2	25
N of women with elective abortions	1	1	4	0	6
N of elective abortions§	1	1	6	0	8
N of live deliveries (live births)¶	10 (11)¶	32 (34)¶	29 (29)	0	71 (74)
N of term (37-42 wk)	7	25	23	—	55
N of preterm (27-36 wk)	3	7	6	—	16
N of C-sections¶	4	17	5		26
N with known gene#	18/25	20/23	13/16	1/3	52/67

Table 2. Number of women with complications during viable pregnancies

	FA	DC	DBA	SDS	Total
N with viable pregnancy	6	17	9	0	32
N with any complications	6	9	5	0	20
Hematology	6	6	4	0	16
AA	0	3	0	0	3
Anemia without AA	4	2	4	0	10
Thrombocytopenia without AA	4	3	0	0	7
RBCs and/or platelets transfusion	5	4	3	0	12
Obstetric	4	6	0	0	10
Preeclampsia	2	3	0	0	5
Placenta previa/abruption	1	1	0	0	2
Failure to progress	1	2	0	0	3
Gestational diabetes	0	0	1	0	1
Fetal	1	1	2	0	4
Fetal distress	1	1	1	0	3
Stillbirth	0	0	1 (Hydrops)	0	1

Table 1. Summary of reported cases of pregnancy in Fanconi Anemia patients.

Fanconi Anemia patients	With BM transplant [11,16-21]*	Without BM transplant [21-32]**
Nb of reported cases	12*	24**
Age at diagnosis	9	21
Age at transplant	13	NA
Age at first pregnancy	21	22
Nb of reported pregnancies	17	35
Hormonal Replacement Therapy use:		
Yes	4	8
No	6	10
Maximum nb of pregnancies per person	2	2
Delivery Outcome:		
Normal	11	22
Cesarean	4	9
Abortion	2	4

BM: Bone Marrow; Nb: Number; NA: Not Applicable

a: Dalle 2004 one case, Goi 2006 one case, Morris 2008 one case, Nabhan 2010 five cases, Yabe 2010 one case, Atashkhoei 2017 one case, and Giri 2017 one case.

**: Van Buchem 1954 one case, Esparza 1966 one case, Swift 1966 two cases, Schroede 1976 one case, Kew 1976 one case, Dosik 1979 one case, Helmerhorst 1984 one case, Bauters 1984 one case, Carbone 1984 one case, Zakut 1984 one case, Alter 1991 six cases, Sorbi 2017 one case, Giri 2017 six cases.

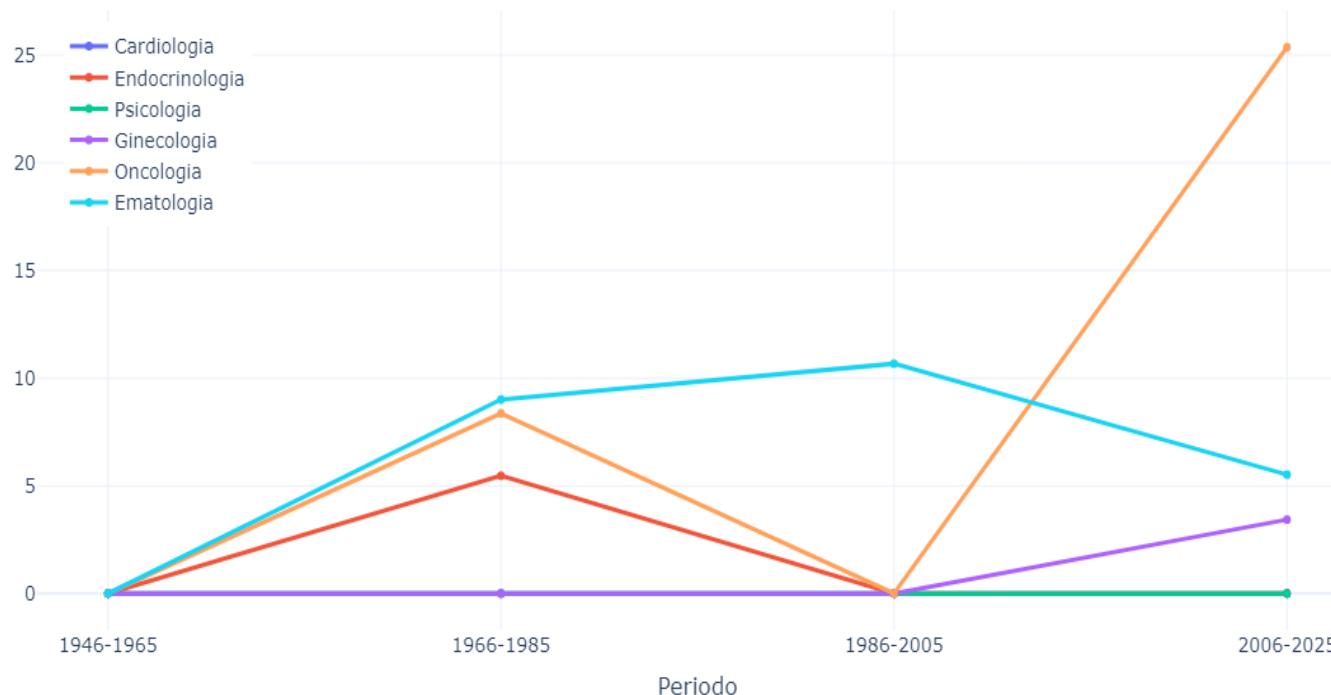
INDICAZIONI CLINICHE NON ONCOLOGICHE
ALLA PRESERVAZIONE DELLA FERTILITÀ

Estensori: Paola Anserini, Vito Cela, Nicola Colacurci, Cristofaro De Stefano, Antonio La Marca, Eleonora Porcu, Roberta Venturella.

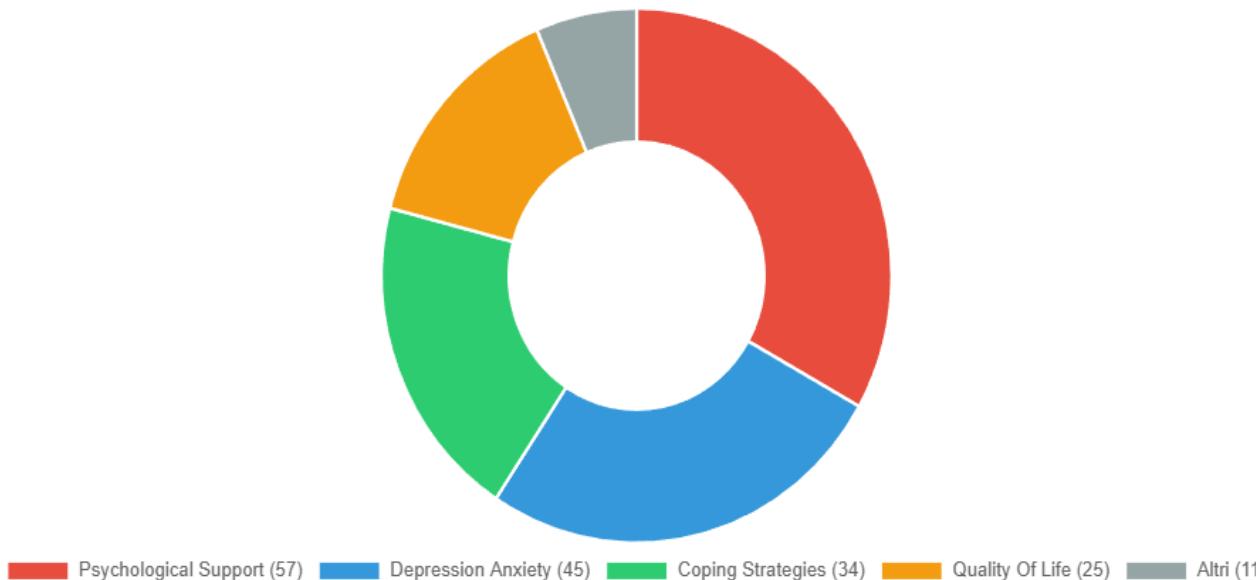
CONCLUSIONI

Sulla base di questi dati la SIGO propone di inserire nelle indicazioni alla preservazione della fertilità fornite dal SSN, sia per la procedura di raccolta dei gameti che per l'induzione della superovulazione, le donne affette da una delle seguenti patologie non oncologiche:

- Endometriosi
- Cisti ovariche multiple e bilaterali o recidive
- POI idiopatica
- Sindrome di Turner
- Sindrome di Klinefelter
- Anemia di Fanconi
- Galattosemia
- Fibrosi cistica
- Talassemia e falcemia, in donne politrasfuse con evidenza di riduzione della riserva ovarica o prima di un intervento mieloablattivo
- Mutazione FMR1
- Mutazione dei geni BRCA1 e BRCA2, in attesa dell'intervento di annexectomia profilattica
- Pazienti guarite da patologia neoplastica
- Patologie autoimmuni in trattamento immunosoppressivo
- Sclerosi multipla



Distribuzione Menzioni Aspetti Psicologici 2006-2025 (172 totali)



Fanconi Cancer Foundation

Mental Health & Wellbeing

Considerations for Individuals with Fanconi Anemia & Family Caregivers

Prepared for FCF by

Megan E. Voss, DNP, APRN &

Kathleen Bogart, PhD

31st July, 2024



Psychology, Health & Medicine

ISSN: (Print) (Online) Journal homepage: www.tandfonline.com/journals/cphm20

Mental health in the first generation of adults with Fanconi anemia

Kathleen R. Bogart, Megan E. Voss & Madeleine Limon

To cite this article: Kathleen R. Bogart, Megan E. Voss & Madeleine Limon (24 Apr 2025): Mental health in the first generation of adults with Fanconi anemia, Psychology, Health & Medicine, DOI: [10.1080/13548506.2025.2495889](https://doi.org/10.1080/13548506.2025.2495889)

To link to this article: <https://doi.org/10.1080/13548506.2025.2495889>

dossier

XIX Legislatura

23 dicembre 2024

LEGGE DI BILANCIO 2025

A.S. n. 1330

Volume I

Articolo 1, commi 1-366

Senato
della RepubblicaCamera
dei deputati

Articolo 1, commi 348-349

(*Supporto psicologico nell'assistenza onco-ematologica pediatrica degli ospedali pubblici*)

I commi 348-349, inseriti nel corso dell'esame alla Camera, autorizzano l'assunzione a tempo indeterminato di **psicologi**, nel limite di spesa complessivo di 0,5 milioni di euro annui a decorrere dall'anno 2025, finalizzata al supporto **psicologico** nell'ambito dell'assistenza **onco-ematologica pediatrica** degli ospedali pubblici (comma 348).

Viene poi disposto che l'importo complessivo indicato al comma 1, venga ripartito tra le Regioni con decreto del Ministro della salute di concerto con il Ministro dell'economia e delle finanze, sentita la Conferenza Stato-Regioni, sulla base di criteri individuati dal medesimo decreto tenendo anche conto dei posti letto di onco-ematologia pediatrica di ciascuna Regione.

Conseguentemente il livello di finanziamento del Servizio sanitario nazionale è incrementato di 0,5 milioni di euro a decorrere dal 2025 (comma 349).

I commi 348-349, inseriti nel corso dell'esame alla Camera, autorizzano l'assunzione a tempo indeterminato di **psicologi**, nel limite di spesa complessivo di 0,5 milioni di euro annui a decorrere dall'anno 2025, finalizzata al supporto **psicologico** nell'ambito dell'assistenza **onco-ematologica pediatrica** degli ospedali pubblici (comma 348).

Ogni anno nel nostro Paese si registrano circa 1500 nuovi casi di tumore nella fascia d'età 0-14 anni e 800-900 casi tra gli adolescenti di 14-18 anni. Nei bambini fino a 14 anni prevalgono le leucemie, in particolare la **leucemia linfoblastica acuta** che conta circa 400 diagnosi annue. Negli adolescenti, invece, il tumore più comune è il **linfoma di Hodgkin**, con circa 150 casi all'anno. Altri tumori che colpiscono bambini e adolescenti sono **quegli cerebrali**, che rappresentano la categoria più frequente tra i tumori solidi pediatrici. Poi ci sono neoplasie tipiche dell'età pediatrica come il **neuroblastoma**, e l'**epatoblastoma**. Negli adolescenti sono caratteristici anche i tumori ossei, in particolare l'**osteosarcoma**.

Alcune di queste forme tumorali pediatriche sono definite rare, perché (a volte anche quando condividono il nome con i tumori dell'adulto) colpiscono meno di 6 persone su 100.000 per anno (secondo la definizione di **RARECARE** e **IARC**, Joint action europea dedicata ai tumori rari, adottata dalla Rete Nazionale Tumori Rari)²⁶²

²⁶² Per approfondimenti si veda osservatoriomalattierare.it



Chi siamo Comitato Scientifico Contatti Documenti [EN](#)

OMAR

OSSERVATORIO MALATTIE RARE

Home Malattie rare Tumori rari News I nostri Servizi Progetti Alleanza Malattie Rare Centri malattie rare Video

Sei qui: [Home](#) | [News](#) | [Attualità](#) | [Diritto a stare bene: OMaR al fianco della proposta di legge popolare per il benessere psicologico](#)

Attualità

Diritto a stare bene: OMaR al fianco della proposta di legge popolare per il benessere psicologico

Autore: Alessandra Babetto, 16 Settembre 2025



L'iniziativa mira a istituire una rete pubblica di servizi psicologici. OMaR ne riconosce il valore per le persone con malattia rara e ne promuove l'approvazione

Dal 18 giugno è [attiva la raccolta firme online per la proposta di legge di iniziativa popolare "Diritto a stare bene"](#), che mira a istituire una Rete Psicologica Nazionale integrata nel Servizio Sanitario. Si tratta di un'iniziativa senza precedenti in Italia, che riconosce il benessere psicologico come diritto fondamentale e lo colloca al centro delle politiche pubbliche.

In questo quadro, l'Osservatorio Malattie Rare (OMaR) ha scelto di sostenere apertamente la proposta, consapevole del valore che il supporto psicologico riveste per le persone con malattia rara

e per i loro familiari. Il malessere emotivo e relazionale che accompagna queste condizioni è spesso invisibile, ma profondo, e richiede risposte sistemiche, non occasionali.

Perché la proposta possa essere esaminata dal Parlamento, è **necessario raccogliere almeno 50.000 firme autenticate entro dicembre 2025**. Dopo il deposito del testo in Corte di Cassazione, la raccolta firme è stata avviata anche online tramite la piattaforma del Ministero della Giustizia. Se il quorum viene raggiunto, la proposta sarà trasmessa alla Camera dei Deputati per l'avvio dell'iter legislativo.

Ad oggi, le firme raccolte sono oltre 32.000. Le regioni più attive sono **Lazio e Lombardia**, entrambe con più di 4.600 sottoscrizioni. Il dato più significativo riguarda però l'età dei firmatari: la **fascia 18-22 anni** è la più rappresentata, con oltre 10.000 adesioni. Un segnale forte di partecipazione giovanile su un tema che riguarda il presente e il futuro del benessere collettivo.



Seguici sui Social

Iscriviti alla Newsletter

Iscriviti alla Newsletter per ricevere Informazioni, News e Appuntamenti di Osservatorio Malattie Rare.

Nome

Email

Invia



GUIDA



ASSOCIAZIONE ITALIANA RICERCA SULL'ANEMIA DI FANCONI

Criticità

Scarsa informazione sulla malattia

Essendo una malattia rara e considerata erroneamente solo pediatrica, spesso i medici che seguono gli adulti non ne conoscono tutte le sfaccettature

Network di medici sul territorio da migliorare

Sarebbe opportuno riuscire a monitorare il passaggio dal pediatra al medico dell'adulto per facilitare i follow up dei pazienti.

Invalidità e Legge 104

Eroneamente a +10 anni dal trapianto i pazienti vengono considerati "guariti" e fanno fatica a mantenere la percentuale di invalidità adeguata e la Legge 104, Comma 3. Viene sottovalutata la rarità della patologia e i continui follow up a cui devono sottoporsi.

Transitioning to Adult Clinical Care

The transition from pediatric- to adult-oriented care is an important issue facing young adults with many complex and chronic illnesses. Although the authors are not aware of specific transition programs for young adults with FA, there is ample evidence to support the benefits of an anticipated and coordinated transition process [10-12] that is outlined as follows:

- This transition must be seen as a process, not as an abrupt transfer of services.
- Successful transitions are often initiated during the late teenage years, and accompanied by family and patient education about the future transition [11, 12].
- Transition timing should be individualized and not dependent on age.
- Pediatric FA specialists may remain involved in long-term patient care decisions, especially regarding the screening and treatment of secondary cancers.
- Patients transplanted at larger centers may be followed in long-term survivor clinics where healthcare needs are addressed by a multi-disciplinary team.



Traditional care model



Rare disease model



Recommendations



Provider

Provider is disease expert



Location

Disease experts geographically widespread, albeit clustered in academic centers/large cities



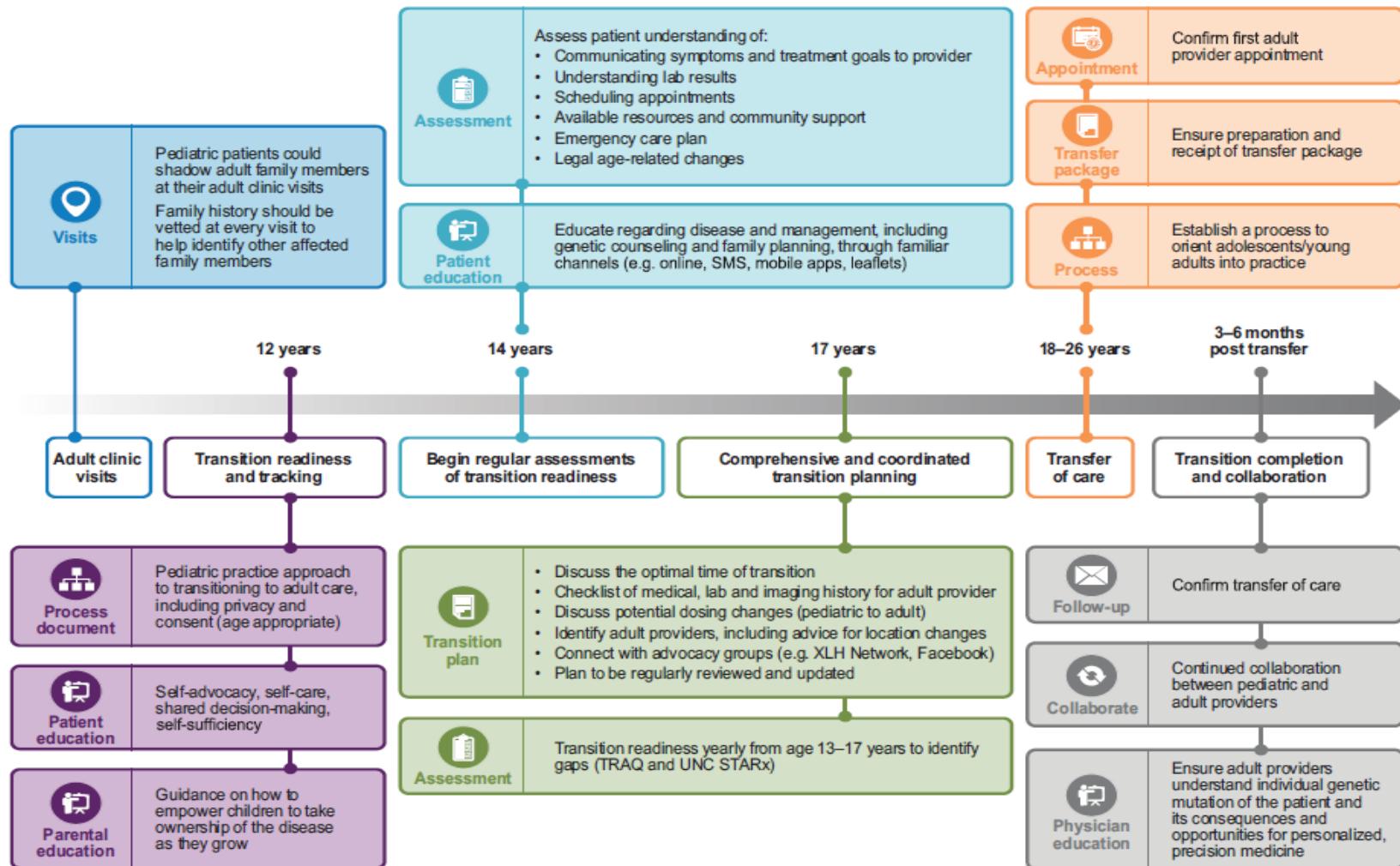
Progression

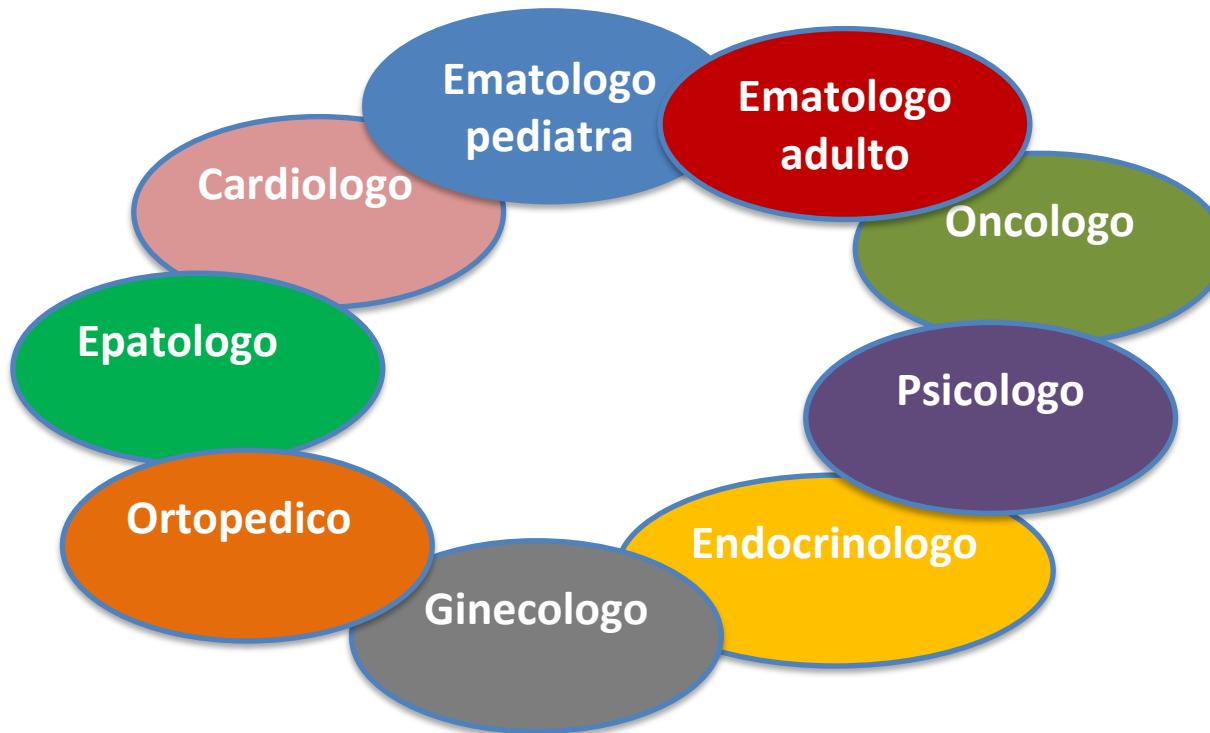
Disease progression well known

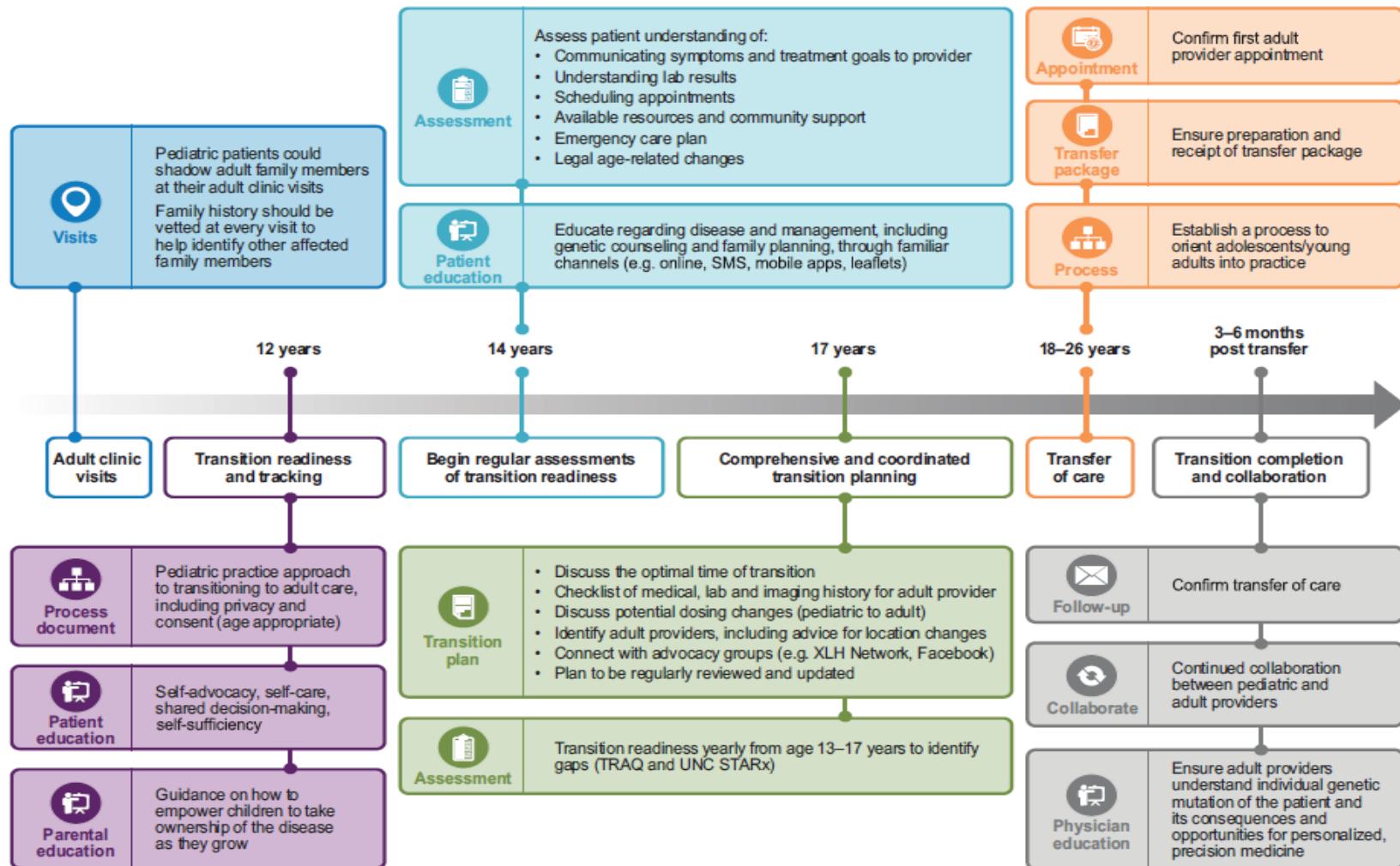
- Develop self-management skills
- Establish partnership between patient and provider
- Create a national resource center for patients and physicians/care providers

- Develop adult travel and medical assistance program in partnership with relevant patient organizations
- Develop telehealth program, partnering with physicians/care providers when limited by technology

- Disease education (natural history, disease progression, disease heterogeneity)







Grazie per l'attenzione

V: Università
degli Studi
della Campania
Luigi Vanvitelli

 **Airfa**
ASSOCIAZIONE ITALIANA RICERCA
SULL'ANEMIA DI FANCONI



Francesca Rossi

Dipartimento della Donna, del Bambino e di Chirurgia Generale e Specialistica

Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli

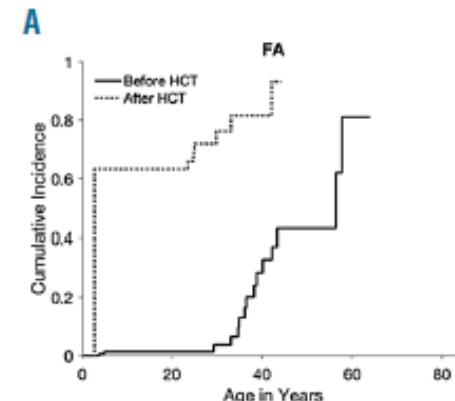
francesca.rossi@unicampania.it - 0815665342

Table 3. Types of malignancies seen in patients with Fanconi anemia.

Cancers	Field cohort (N= 139*)	Clinic cohort (N=57)	Median age at first cancer, years (range)	Total observed (= 196*)
All sites	59 (32)	31 (16)		90 (48)
Solid tumors	35 (22)	25 (14)	31 (2-58)	60 (36)
Head and neck	16 (10)	15 (8)	34.4 (15-44)	31 (18)
Vulva/vagina/cervix	5 (4)	6 (5)	29.3 (23-36)	11 (9)
Esophagus	3 (3)	1 (1)	34.7 (33-38)	4 (4)
Brain	2 (2)	1 (1)	3.1 (2-5)	3 (3)
Breast	1 (1)	1 (1)	32 (30-34)	2 (2)
Anus	0	1 (1)	32.5	1 (1)
Thyroid	2 (2)	0	27 (23.5-30)	2 (2)
Lung	2 (2)	0	53 (48.5-57.5)	2 (2)
Liver	1 (1)	0	36.5	1 (1)
Lymphoma	1 (1)	0	30	1 (1)
Bladder	1 (1)	0	37.6	1 (1)
Unknown type	1 (1)	0	29.5	1 (1)
Leukemia	7 (7)	1 (1)	19 (12-60)	8 (8)
Skin cancers	17 (8)	5 (3)	31 (11-41)	22 (11)
Squamous cell carcinoma	1 (1)	4 (3)		5 (4)
Basal cell carcinoma	12 (6)	1 (1)		13 (7)
Melanoma	2 (2)	0		2 (2)
Unknown type	1 (1)	0		1 (1)
Patients with multiple cancers	35 (9)	22 (7)		57 (16)

Syndrome	Cancer	Ages (years) Median (range)	Observed N	Expected N	O/E	95% CI
FA	All sites*	30 (4-58)	26	1.37	19	12-28
N=163	Solid Tumors*	34 (4-58)	21	1.1	19	12-29
PY=2854	HNSCC*	37 (29-53)	10	0.02	527	253-970
	Tongue*	37 (29-42)	5	0	1054	342-2460
	Leukemia*	17 (12-27)	5	0.13	40	13-92
	AML*	17 (12-27)	5	0.02	213	69-496
	Vulva*	29 (24-39)	3	0.01	582	120-1702
	Esophagus*	34, 35	2	0	1266	153-576
	Brain*	3.7, 4.9	2	0.09	23	2.8-84
	Anus*	33	1	0	256	6.5-1427
	Lung	58	1	0.04	26	0.7-144
	Cervix	22	1	0.05	20	0.5-109
	Breast	30	1	0.3	3.4	0.1-19
	MDS*	13 (1-57)	26	0	5669	3703-8307
Skin 35 ca, N = 11		33 (26-41)	35			
23 SCC, N = 10			23			
12 BCC, N = 4			12			

FA	All sites, N = 7	31 (3-51)	12	0.22	55	29-97
N=63	Solid Tumors	33 (3-51)	11	0.16	67	33-120
PY=544	HNSCC	41 (25-51)	5	0.01	933	303-2178
	Lip	41	1	0	4,662	118-25975
	Tongue	25, 48	2	0	1,451	176-5244
	Hypopharynx	33, 51	2	0	16935	2051-61174
	Larynx	42	1	0	1383	35-7704
	Vulva	25, 28	2	0	6298	763-22752
	Brain	2.7	1	0.02	61	1.5-339
	Thyroid	24, 34	2	0.02	100	12-360
	NHL*	30	1	0.02	66	1.7-369
	Skin BCC	32	9			
	Skin SCC	31 (30-41)	12			

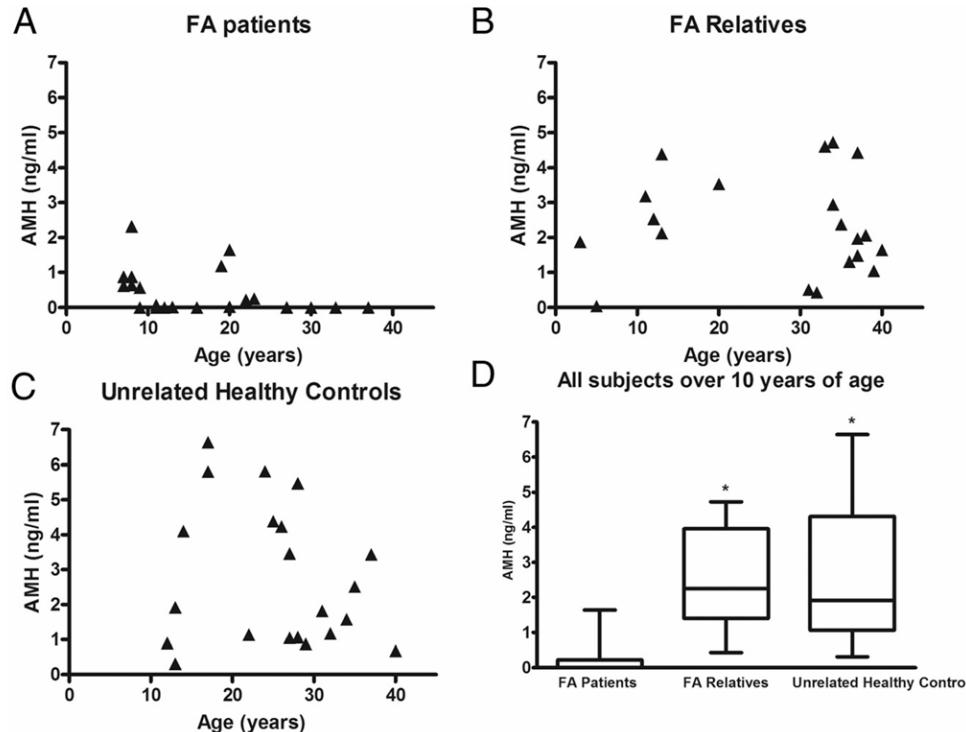


Long-Term Outcome of Fanconi Anemia Patients From the Italian Registry on Behalf of the Marrow Failure Study Group of the AIEOP (Italian Association for Pediatric Haematology-Oncology)

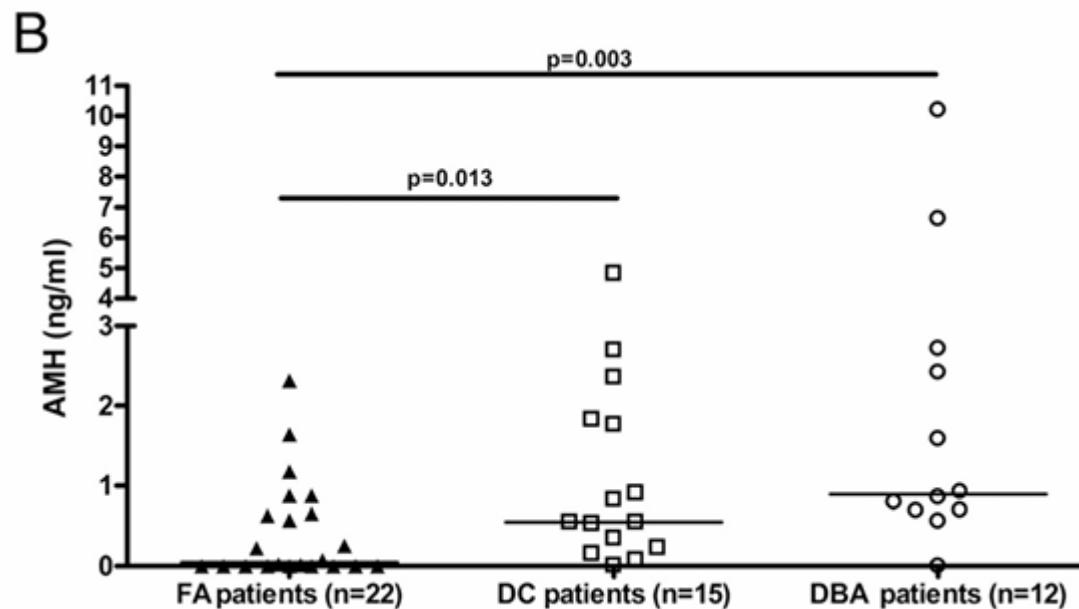
TABLE 1 | Characteristics of the whole cohort.

	Total, n = 193	Non transplanted patients, n = 63 (32.6%)	Transplanted patients, n = 130 (67.4%)	p
Male, n (%)	101 (52.3)	28 (44.4)	73 (56.1)	0.127
Age at diagnosis (years) median (IQR); min–max	7.1 (4.3–10.5); 0–35.7	8.3 (4.3–12.7); 0–35.7	6.6 (4.3–9.5); 0–32.4	0.071
Time from diagnosis to the last follow-up (years), median (IQR); min–max	6.9 (2.5–13.3); 0.1–38.7	6.1 (1.3–11.4); 0.1–29.3	7.8 (2.7–14.3); 0.2–38.7	0.036
Age at the last follow-up (years) median (IQR); min–max	16.4 (10.6–23.0)	16.6 (8.5–23.5)	16.3 (10.8–23.0)	0.914
Complementation group, n (%)				
A	98 (50.8)	36 (57.1)	62 (47.7)	0.306
B	1 (0.5)	0	1 (0.8)	
C	2 (1.0)	0	2 (1.5)	
D2	2 (1.0)	1 (1.6)	1 (0.8)	
G	6 (3.1)	2 (3.2)	4 (3.1)	
J-D2	2 (1.0)	2 (3.2)	0	
L	2 (1.0)	0	2 (1.5)	
Unknown	80 (41.4)	22 (34.9)	58 (44.6)	
Presence of cytopenia at diagnosis, n (%)	162/187 (86.6)	48/62 (77.4)	114/125 (91.2)	0.009
Cytopenia during the follow-up, n (%)	165/169 (97.6)	54/58 (93.1)	111/111 (100)	0.013
Time from diagnosis to cytopenia onset (days), median (IQR)	20 (0–326)	21 (0–358)	20 (0–278)	0.989

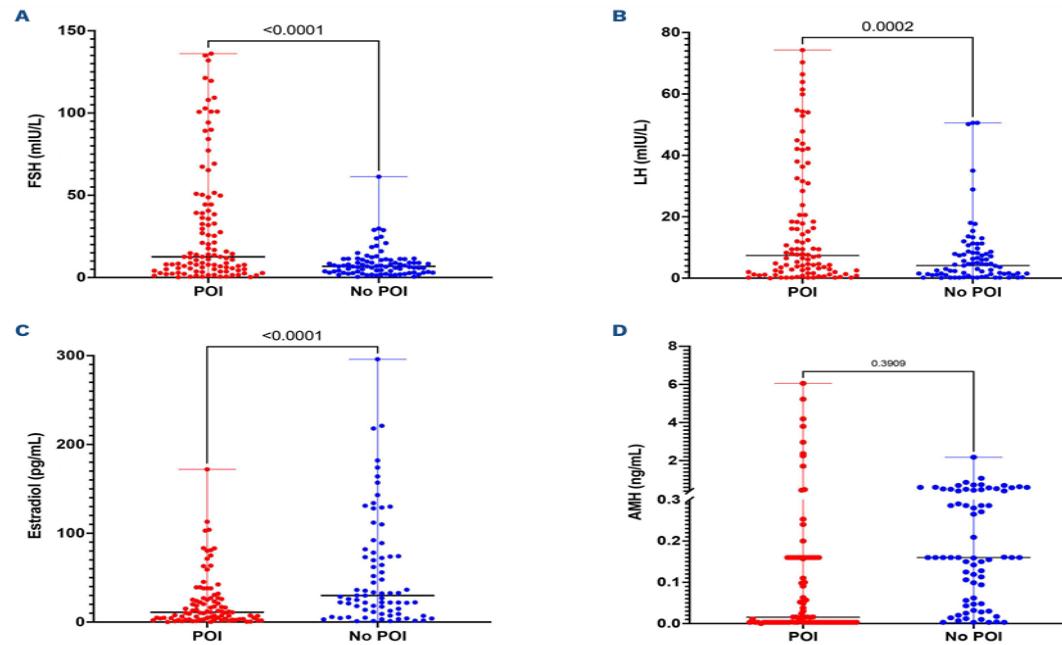
Anti-Müllerian Hormone Deficiency in Females With Fanconi Anemia



Reduced Serum Levels of Anti-Müllerian Hormone in Females With Inherited Bone Marrow Failure Syndromes

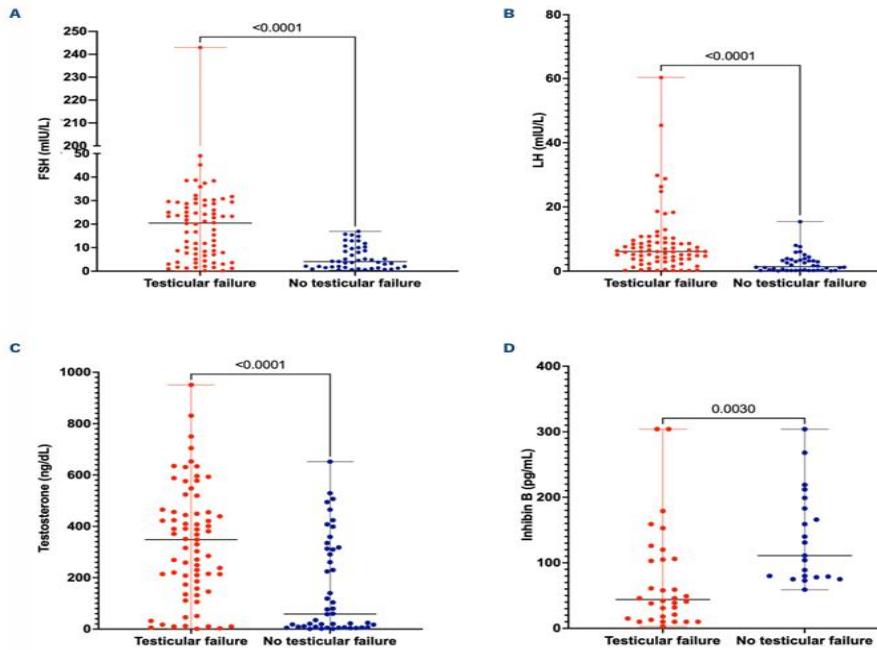


Hormonal data analysis for female Fanconi anemia patients with premature ovarian insufficiency and without premature ovarian insufficiency



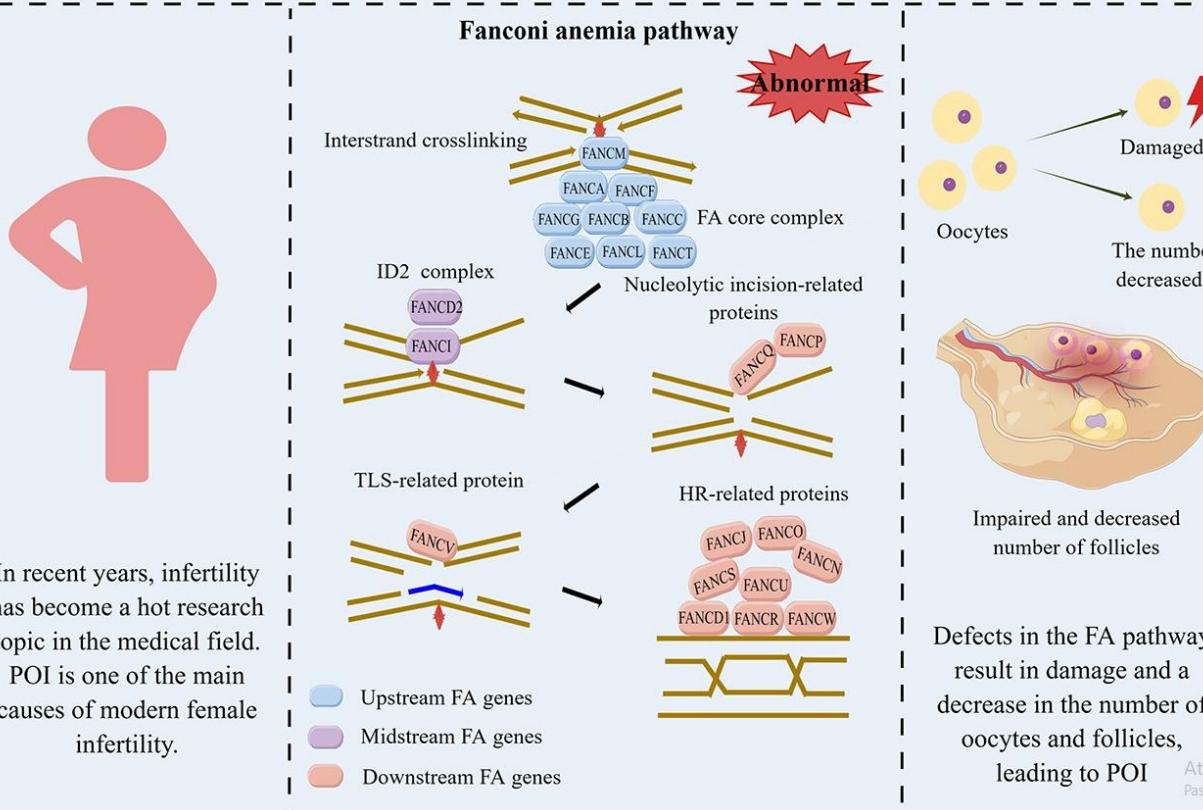
	POI	No POI	P
Reproductive hormones, median (range)			
FSH, mIU/L	12.6 (0.2-136.1)	6.8 (0.4-61.3)	<0.0001
LH, mIU/L	7.4 (0.02-74.3)	4.1 (0.1-50.6)	0.0002
Estradiol, pg/mL	11.1 (0.15-116)	29.95 (1-296)	<0.0001
AMH, ng/mL	0.0155 (0.003-6.057)	0.16 (0.003-2.182)	0.39

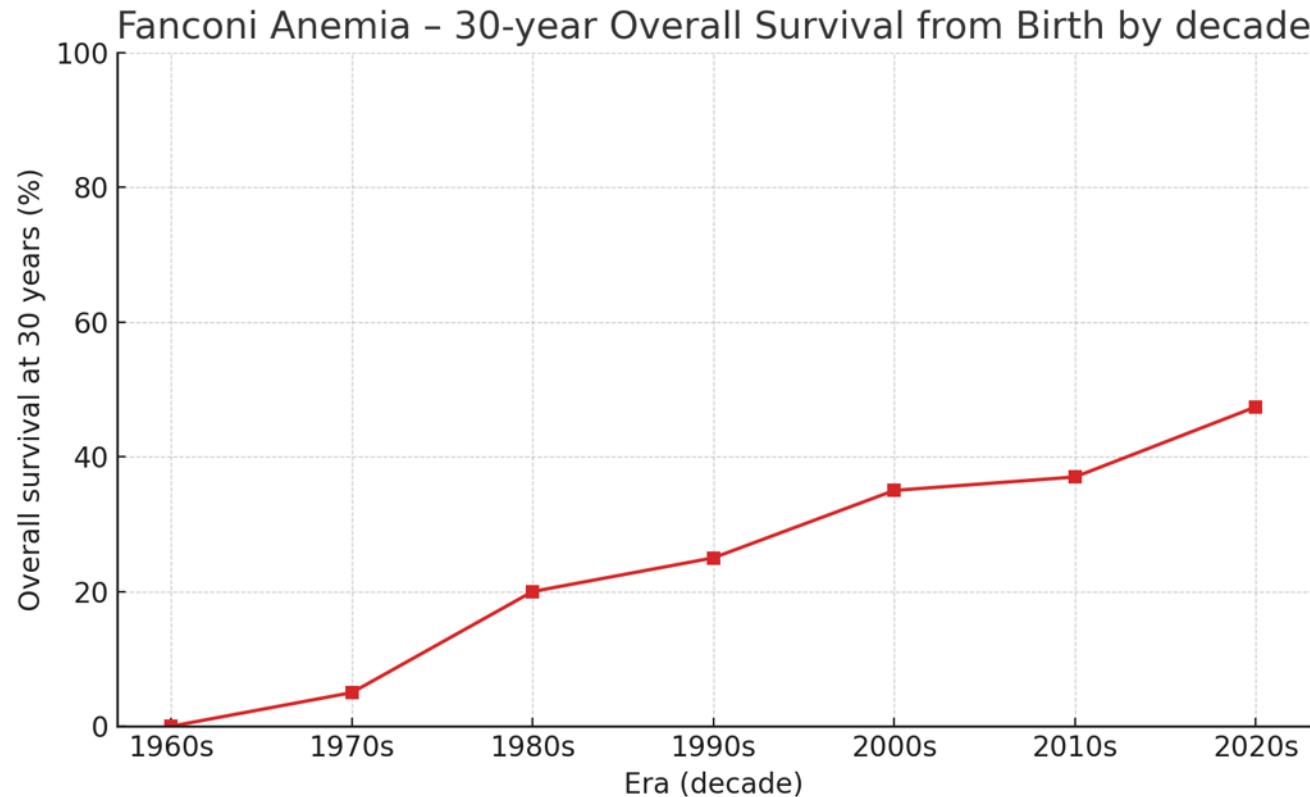
Reproductive hormonal data analysis for male Fanconi anemia patients with testicular failure and without testicular failure



Reproductive hormones, median (range)	Testicular failure	No testicular failure	P
FSH, mIU/L	20.45 (0.2-243)	4.1 (0.5-16.9)	<0.0001
LH, mIU/L	6.1 (0.2-60.3)	1.4 (0.2-15.4)	<0.0001
Testosterone, ng/dL	348.4 (1-951.2)	58.8 (1-652)	<0.0001
Inhibin B, pg/mL	44 (3-304)	111 (59-304)	0.0030

Research progress of the Fanconi anemia pathway and premature ovarian insufficiency





Perché la **transizione** è complessa?

Le difficoltà

Passaggio a un **modello di cura autonomo** e responsabilizzante

Fidelizzazione con il centro pediatrico e paura di abbandonarlo

Cambiamenti critici della **sfera fisica e psicologica**



I rischi

Peggioramento delle condizioni cliniche

Difficoltà nell'accesso alle cure e scarso monitoraggio

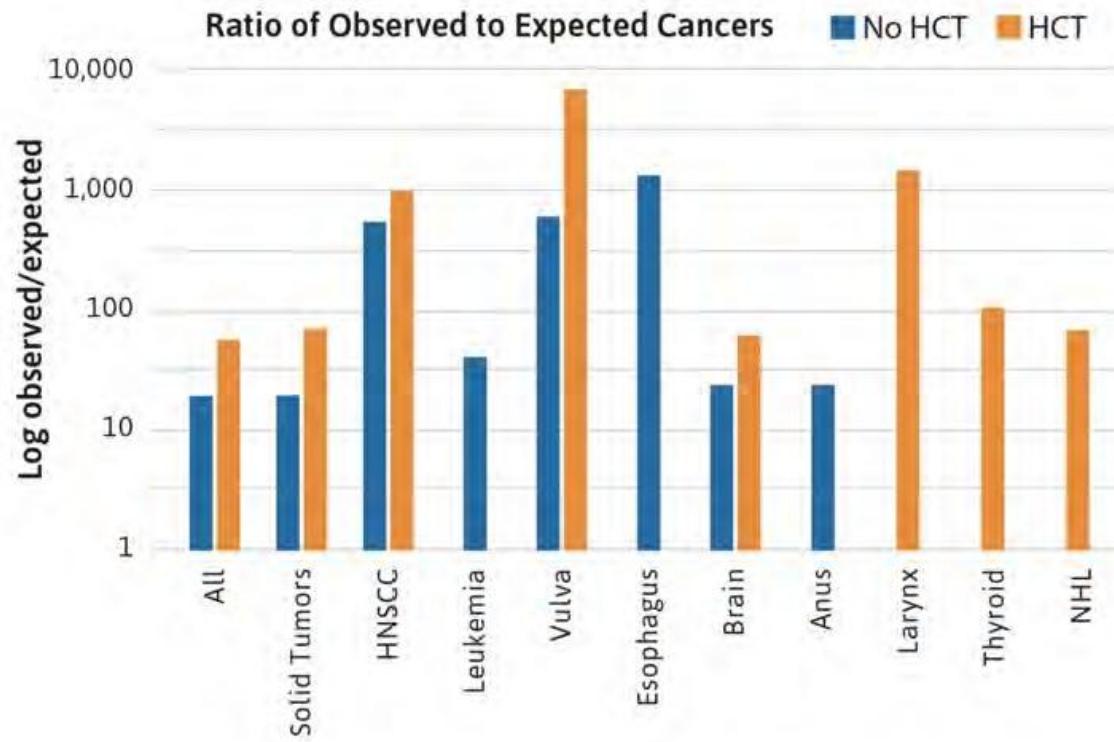
Interruzione della continuità assistenziale



Stepping into adulthood: pediatric cancer survivors and their parents' perspectives on the transition from pediatric to adult care

Table 3 General themes from Interviews

	Adolescents	Informal Careers	Adult Survivors
Definition of transition	Define transition mainly as a time when they have to take on more responsibility. It is associated with growing up and the accompanying duties such as working and earning money.	See transition as a change of organizational form and type of care. It is emphasized that it is also about young adults learning to manage their health independently.	See transition as a change in the form of care and organizational structure. It is seen as a formal change from pediatric oncology to adult medicine, which is necessary because the billing system requires it.
The "right time"	Mostly are not yet feeling ready for the transition and would prefer to decide for themselves when the time is right, often with a tendency to delay this.	Are often of the opinion that their children are not yet ready and are worried about the transition. They want to ensure that their children are well prepared and have the necessary skills to act independently.	Consider the 18th birthday to be an appropriate time for the transition, as this coincides with other aspects of growing up, such as organising oneself and taking on responsibility.
Changes in healthcare through the transition	See the transition as a phase with more duties and responsibilities, as well as a challenge because of need to get used to new doctors.	Have concerns about the quality of care in adult medicine and their children's ability to take on the new responsibilities.	See the transition mainly as a formal change in care and organisation, but also recognise that more responsibility is transferred to the patient.
Responsibility for the organisation of care	Perceive taking on responsibility as a major challenge and would often prefer to postpone it.	Emphasise the importance of gradually transferring responsibility so that their children feel safe and can develop confidence in their own abilities.	See it as an important step for young adults to learn to manage their own healthcare. They see the transition as part of the process of preparing their children for adult life.



Creating an Adult Clinical Care Plan

The adult clinical care plan should include surveillance and treatment of all aspects of FA, including:

- Preventive healthcare and wellness check-ups.
- Ongoing hematological evaluation of patients who have not undergone an HCT.
- Continuation of rigorous cancer prevention and surveillance, especially of head and neck and anogenital SCC.
- Screening for vascular and cardiac disease after HCT.
- Screening for endocrine-related conditions, such as abnormal thyroid function, diabetes mellitus, reduced fertility, and osteoporosis.
- Screening for effects of treatment that manifest later in life, such as cataracts.
- Complete all standard vaccinations including human papillomavirus vaccination to prevent SCC.
- Gynecological consultations to screen for and prevent cancer, to monitor menses, and to manage fertility and menopause issues.

