

BESTE LEZER,

‘Annuntio vobis gaudium magnum; habemus Papam!’

Met deze Latijnse aankondiging werd op 8 mei de verkiezing van Paus Leo XIV wereldkundig gemaakt. Deze uitspraak was voorafgegaan door witte rook en een enthousiaste reactie van de menigte op het Sint-Pietersplein alvorens te weten wie die nieuwe Paus was.

‘Annuntio vobis gaudium magnum; habemus *Themanummer* defectum medullae ossium!’

Ofwel ‘Ik verkondig u met grote vreugde; wij hebben een *themanummer* over beenmergfalen!’ Het samenstellen van deze uitgave van het NTvH waarin beenmergfalen centraal staat, duurde langer dan het conclaaf, maar de reactie op het idee hiervoor in de redactievergadering was minstens zo enthousiast als de reactie op het Sint-Pietersplein, eveneens zonder wetenschap van de daadwerkelijke inhoud ervan.

Beenmergfalen is zeldzaam, en met de kennis van zeldzame ziektebeelden is het als met Latijn; als je het niet gebruikt zakt het toch een beetje weg. Het risico daarvan is dat een mogelijke patiënt niet als dusdanig wordt herkend. Bovendien heeft toegenomen kennis en inzicht geleid tot veranderingen in ziekteclassificatie, screeningsadviezen en identificatie van ziektebeelden die eerder niet als zodanig werden herkend.

Op kinderleeftijd staat erfelijk beenmergfalen vaker in de differentiaaldiagnose, maar de casuïstiek in de artikelen over telomeerziekten en Diamond-Blackfan-anemiesyndroom onderstrepen het belang er ook op latere leeftijd aan te denken. En vice versa, de Kunst van het kijken laat zien dat ook op kinderleeftijd aan een ‘volwassen’ ziektebeeld moet worden gedacht. De casuïstiek van Assendorp et al. onderstreept de puzzel die het diagnostisch traject bij pancytopenie kan zijn.

En ook bij uw patiënten met AML/MDS is het van belang altijd even na te denken of er niet een genetisch predispositie-syndroom onder kan liggen. In een mooi overzichtsartikel wordt toegelicht welke clues reden kunnen zijn hiernaar op zoek te gaan, hoe en waarom. En elders in deze uitgave wordt nog veel dieper ingegaan op de mogelijkheden en uitdagingen in de genetische diagnostiek.

Ook is er aandacht voor een zeldzame verworven vorm van beenmergfalen, aplastische anemie, toegelicht door de auteurs van deze richtlijn. Tot slot wordt ook aandacht besteed aan primaire immuundeficiënties, aangezien beenmergfalen een complicatie daarvan kan zijn.

Hopelijk krijgt dit themanummer een plekje in uw kast waar u af en toe naar grijpt om na te lezen hoe het ook alweer zit of om contact te zoeken met een collega in het land om even mee te sparren over een patiënt met (verdenking op) een beenmergfalensyndroom.

Veel leesplezier!

Dr. Lize van Vulpen, internist-hematoloog
Vicehoofdredacteur