

# Familien-, Ärzte- und Wissenschaftlertreffen Gersfeld/Rhön, 30. Oktober bis 1. November 2015



Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.

## VORLÄUFIGES PROGRAMM

### Freitag, 30. Oktober 2015

- 15:00 - 18:00 Uhr **Anreise** der ersten Teilnehmer und Zimmerverteilung  
Jugendherberge (JH) - ab 16 Uhr **Kaffeetrinken** -
- 18:00 - 19:30 Uhr (JH) gemeinsames **Abendessen**  
Begrüßung durch Herrn **Andreas Lang** (Herbergsvater)
- 20:00 - 21:30 Uhr (JH) **Vorstellungsrunde**  
Bevor am Samstag die Vorträge der behandelnden Ärzte und Wissenschaftler beginnen, wollen wir uns auch in diesem Jahr gerade am ersten Abend wieder ausreichend Zeit für das gemeinsame Kennen lernen besonders mit neuen FA-Familien nehmen. Unsere Kinderbetreuer werden mit ihrem Programm für die Kinder dazu beitragen, dass die Eltern genügend Zeit und Ruhe für Gespräche sowie den Besuch der Vorträge finden.
- ab 21.45 Uhr (JH) Ende offen: „**Gemütlicher Abend in geselliger Runde**“  
Alle sind eingeladen, bei Saft, Limo, Bier oder Wein zusammenzukommen.

### Samstag, 31. Oktober 2015

- 07:30 - 08:30 Uhr (JH) gemeinsames **Frühstück**
- 08:30 - 08:45 Uhr Fußweg zum Bürgersaal (BS)
- 09.00 - 09.15 Uhr (BS) **Ralf Dietrich und Birgit Schmitt**  
Geschäftsführung und Vorstand, Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.  
**"Begrüßung zum 25-jährigen Bestehen der Dt. FA-Hilfe und Einstimmung auf die Vorträge"**  
*Als unsere Dt. FA-Hilfe vor 25 Jahren gegründet wurde, meldeten sich die meisten Familien von betroffenen Kindern mit Bitte um Rat und Unterstützung bei unserer Selbsthilfegruppe, weil bei ihnen vor allem akute Probleme wie Nasen- und Zahnfleischblutungen, körperliche Schwäche aufgrund der Blutarmut, wiederkehrende schwere Infektionen oder auch eine bereits diagnostizierte Leukämie aufgrund der Fanconi-Anämie im Vordergrund standen. Selbst erfahrene Onkologen und Hämatologen an deutschen Universitätskinderkliniken kannten sich damals nur sehr wenig mit der Krankheit aus. Erschreckenderweise wurde die durchschnittliche Überlebensrate mit nur 5 Jahren nach Diagnose angegeben. Zwar gab es bereits Mut machende Erfahrungen mit Hormontherapien und ersten Knochenmarktransplantationen, trotzdem hatten wir kaum ein Jahr, in dem wir nicht mindestens den Tod von 4 oder 5 Fanconi-Anämie-Kindern aus unserem Kreis im Alter von meist unter 10 Jahren zu beklagen hatten. Seit dieser Zeit hat sich vieles verbessert. Die durchschnittliche Lebenserwartung ist auf annähernd 30 Jahre gestiegen, und auch die Lebensqualität hat sich trotz der Fanconi-Anämie für den Großteil der Betroffenen ganz entscheidend verbessert. Dennoch bleiben viele Sorgen und Aufgaben, die es für die Zukunft zu meistern gilt. Es sind nicht mehr vorwiegend nur die Probleme der Fanconi-"Anämie", die das Blut und das Knochenmark betreffen. Mit zunehmendem Lebensalter der Patienten müssen wir uns zusätzlich mit der nicht minder schwerwiegenden Herausforderung von Fanconi-"Krebs" auseinandersetzen. Gemeinsam mit erfahrenen FA-Ärzten und -Wissenschaftlern werden wir uns noch mehr um die Erforschung von so genannten Plattenepithel-Karzinomen bei FA sowie um Erfolg versprechende Behandlungsstrategien kümmern müssen, um auch diesen lebensbedrohlichen Problemen zum Wohle der Patienten in Zukunft noch deutlich besser begegnen zu können.*



**Samstag, 31. Oktober 2015 (Fortsetzung)**

- 9.20 – 10.00 Uhr (BS) **Dr. rer. nat. Najim Ameziane**, Universität Cincinnati, Institut für Krebsforschung (vormals Freie Universität Amsterdam, Med. Zentrum, Abt. f. Klinische Genetik)  
**„Entwicklung individualisierter Behandlungsansätze für Fanconi-Anämie-Patienten mit Krebs“**  
*Unglücklicherweise steigt die Krebsgefahr bei FA-Patienten mit zunehmenden Alter rapide an. Kombinierte Therapien, die außer einer chirurgischen Entfernung des Tumors häufig auch Chemotherapie und/oder Bestrahlung umfassen, können bei FA wegen der bekannten Überempfindlichkeit aller Körperzellen nicht wie sonst üblich angewendet werden. Es ist davon auszugehen, dass bis zu 25% aller FA-Patienten wegen milder hämatologischer Verläufe erst mit dem Auftreten von Karzinomen an Fanconi-Anämie diagnostiziert werden. Da es bereits mehrfach zu Todesfällen wegen Falschbehandlung gekommen ist, arbeitet Dr. Ameziane an einer Methode, in Tumorproben von FA-verdächtigen Krebspatienten gezielt und rechtzeitig nach Fanconi-Anämie zu suchen oder FA auszuschließen. Sein zweiter Ansatz beschäftigt sich mit der Entwicklung zukünftiger Krebstherapien, die ganz individuell auf die genetischen Besonderheiten in Tumoren einzelner FA-Patienten zugeschnitten sind. Für seine verheißungsvollen Forschungen verwendet Dr. Ameziane FA-Tumorzelllinien, die unter anderem durch den Transport von lebenden Tumorzellen durch die Dt. FA-Hilfe direkt nach Operationen in den FA-Krebsforschungsinstituten der Universitäten Amsterdam, Cincinnati und Barcelona angezchtet werden konnten. Der englischsprachige Vortrag wird Abschnitt für Abschnitt ins Deutsche übersetzt.*
- 10:05 - 10:25 Uhr (BS) **Dr. med. Dr. dent. Susanne Sehhati-Leuwer**, Universitätsklinikum Düsseldorf, Klinik für Mund-, Kiefer- und Plastische Gesichtschirurgie  
**„Fanconi-Anämie: Marathon des Lebens - und die Spuren im Gesicht“**  
*Mit nur 3 bis 5 Betroffenen auf eine Million Geburten, kennen die allermeisten Mediziner weltweit Patienten mit Fanconi-Anämie nur aus dem Lehrbuch. Da es erst seit wenigen Jahren eine steigende Anzahl von FA-Betroffenen jenseits des 20. Lebensjahres gibt, ist nachzuvollziehen, wieso nur eine winzige Handvoll an MKG- bzw. HNO-Chirurgen jemals Fanconi-Patienten mit den typischen Schleimhautkarzinomen zu Gesicht bekommen haben. Um so dankbarer sind wir, dass wir für unser Treffen in Gersfeld aus Düsseldorf und Karlsruhe (siehe auch Vortrag nach der Pause) gleich zwei chirurgische Experten gewinnen konnten, die uns am Beispiel von insgesamt drei durch sie 2015 operierten FA-Patienten die unterschiedlichen Herausforderungen im Umgang mit einem für sie bislang einmaligen Patientenkontext schildern werden.*
- 10:30 - 10:45 Uhr (BS) **kurze Pause** mit Kaffee, Tee und Kaltgetränken im Foyer des Bürgersaals
- 10:50 - 11:10 Uhr (BS) **Dr. med. Dr. dent. Gregor Maximilian Castrillón-Oberndorfer**, Städtisches Klinikum Karlsruhe, Klinik für Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgie  
**„Von AnGesicht zu AnGesicht - Tumorchirurgie bei Fanconi-Patienten“**  
*In der Regel hat die Mehrzahl von Patienten mit Schleimhautkarzinomen im Mund-, Kiefer- und Halsbereich eine längere Geschichte mit stark erhöhtem Tabak- bzw. Alkoholkonsum hinter sich und ist im Schnitt deutlich älter als 60 oder 70 Jahre. Gut nachvollziehbar, dass die Diagnose einer ähnlich invasiven und lebensbedrohlichen Krebserkrankung bei einem erst 19-, 26- oder 34-jährigen FA-Patienten sich für jeden Chirurgen nicht nur zu einer ungewöhnlichen fachlichen sondern auch zu einer persönlich emotionalen Herausforderung entwickeln kann. Eine für alle FA-Patienten allgemeingültige Vorgehensweise gibt es nicht. Die Zahl erfahrener Experten mit entsprechenden Vorerfahrungen für den dringend benötigten Austausch ist selbst international eng begrenzt. Die Fragen sind vielfältig. Wie aggressiv kann oder sollte mit dem Ziel, den Tumor noch rechtzeitig zu besiegen, letztendlich operiert werden? Wie viele Einschränkungen an Körperfunktionen oder optischer Wirkung auf andere darf oder muss man dem noch jungen Patienten zumuten, in der Verantwortung, sein bedrohtes Leben zu retten? Welche ergänzenden Behandlungsformen können oder müssen erfolgen, wohl wissend, dass der Spielraum bei FA wegen der hohen Empfindlichkeit aller Körperzellen extrem eingeschränkt ist? Ein gewichtiger Vortrag, der gewiss unter die Haut geht, aber trotzdem auch allen Mut machen kann.*



**Samstag, 31. Oktober 2015 (Fortsetzung)**

- 11:15 - 11:35 Uhr (BS) **Dr. med. Holger Höhn**, Professor emeritus, Julius-Maximilian-Universität Würzburg  
**„Wie die Nordamerikanischen Eskimos mit Ihren Ängsten umgehen - und was das mit Fanconi-Anämie zu tun haben könnte“**  
*Junge Menschen mit Fanconi-Anämie wünschen sich nichts sehnlicher, als ein ganz "normales" Leben führen zu können, mit Freunden, Ausbildung, Beruf, eigener Familie und einer möglichst unbeschwerten Zukunft. Allzu viele Informationen über die Krankheit machen verständlicherweise Angst. Umgekehrt haben gerade die besser informierten Betroffenen eine größere Chance, sich auf mögliche Bedrohungen einzustellen und mitunter rechtzeitiger und zielgerichteter zu reagieren. Prof. Hoehn gibt in seinem Vortrag Anregungen, wie Menschen mit Fanconi-Anämie (und ihre Familienangehörigen) trotz ihrer mehr als verständlichen Angst vor der Zukunft versuchen können, für sich einen begehren Mittelweg zu finden.*
- 11:40 - 12:00 Uhr (BS) **Leonie Krafft**, Medizinstudentin an der Heinrich-Heine-Universität Düsseldorf  
**„Automatisierte versus manuelle DNA-Bildzytometrie an Mundschleimhautabstrichen und Dünnschichtpräparaten von Fanconi-Anämie-Patienten“**  
*In der Gynäkologie gehören Schleimhautabstriche in Verbindung mit einer zuverlässigen Krebsvorsorge seit Jahrzehnten zum weltweit anerkannten Standardprogramm. Schleimhautabstriche aus der Mundhöhle haben es dagegen noch immer schwer, von Experten für Schleimhautkarzinome im Mund- und Rachenraum als ausreichend zuverlässig anerkannt zu werden. Die Medizinstudentin Leonie Krafft berichtet über ihre Projektarbeit am Institut für Cytopathologie der Uni Düsseldorf, in dem sie unter fachlicher Anleitung eine größere Zahl von Mundschleimhautabstrichen von FA-Patienten untersucht hat. Für ihre Untersuchungen hat Leonie Krafft die Ergebnisse der manuellen DNA-Bildzytometrie mit denen eines von der Dt. FA-Hilfe angeschafften und leihweise zur Verfügung gestellten Analyseautomaten verglichen.*
- 12:05 - 13:25 Uhr (JH) Nach Fußweg zur Jugendherberge gemeinsames **Mittagessen**
- 13:30 - 13:45 Uhr Fußweg zurück Richtung Schlosspark (SP) - Nähe Bürgersaal
- 13:50 - 14:05 Uhr (SP) Alle, die mögen, versammeln sich im Gedenken an die verstorbenen FA-Patienten an unserem FA-Gingkobaum - **kurze Andacht**
- 14:15 - 14:55 Uhr (BS) **Prof. Dr. med. Carlo Dufour**, Direktor der Abteilung für Klinische und Experimentelle Hämatologie, G. Gaslini Kinderhospital, Genua, Italien  
**„Langzeit-Ergebnisse und Auswirkungen von Hämatopoetischen Stammzelltransplantationen bei 97 FA-Patienten aus dem Italienischen Datenregister“**  
*Nach jahrelangen Erfahrungen mit Knochenmarktransplantationen bei Fanconi-Anämie in italienischen Fachkliniken sind Prof. Dufour und sein Mitarbeitererteam überzeugt davon, dass trotz einer großen Anzahl geretteter FA-Patienten und überzeugend gut angestiegener Überlebensraten die Entscheidung zu jeder einzelnen Knochenmarktransplantation (KMT) bei FA sehr kritisch abgewogen werden muss. Vor dem Hintergrund einer nicht zu verharmlosenden Anzahl von Spätfolgen auch noch 5 bis 10 Jahre (und länger) nach KMT's stellt Prof. Dufour die Frage, ob es nicht dem ein oder anderen FA-Patienten heute besser gehen würde, wenn man bei nicht wirklich bedrohlichen Blutwerten und ohne das Auftreten von Leukämie oder Präleukämie auf eine KMT verzichtet und sich statt dessen, falls vertretbar, für weniger einschneidende Behandlungsmethoden entschieden hätte. (Der etwa 20-minütige Vortrag von Prof. Dufour wird aus dem Englischen ins Deutsche übersetzt).*
- 15:00 - 15:40 Uhr (BS) **Dr. rer. nat. Josephine Dorsman**, Abteilung für Klinische Genetik, Medizinisches Zentrum der Freien Universität Amsterdam, Niederlande  
**„Entdeckung einer neuen Fanconi-Anämie-Untergruppe mit einer dominant-negativen Mutation im RAD51-Gen“**  
*Vor wenigen Tagen erst ( 7.10.2015) hat die renommierte Fachzeitschrift "Nature Communications" den Abdruck der Publikation von Dr. Dorsman und Dr. Ameziane zur neu entdeckten FA-Untergruppe im RAD51-Gen bestätigt. Dr. Dorsman berichtet*



## Samstag, 31. Oktober 2015 (Fortsetzung)

*in ihrem Vortrag über Abweichungen in der Erbsubstanz des von ihrer Forschungsgruppe beschriebenen Patienten, die zur Entdeckung der neuen FA-Untergruppe führten. Außerdem beschreibt sie Besonderheiten im klinischen Verlauf des Patienten, die sich teilweise von denen anderer FA-Patienten unterscheiden. Hinweis: Bereits am 6. August 2015 erschien im Fachjournal Molecular Cell von PD Dr. med. Agata Smogorzewska von der Rockefeller Universität in New York und Mitarbeitern eine Veröffentlichung zur gleichen Thematik. Auch Dr. Smogorzewska, die 2 Monate zuvor noch an unserem FA-Familien- und Wissenschaftlertreffen in Nottuln sowie am diesjährigen Düsseldorfer Fanconi-Anämie-Symposium als Referentin teilgenommen hatte, war es unabhängig von der Amsterdamer Gruppe zusammen mit ihrem Forschungsteam gelungen, in der DNA eines anderen FA-Patienten die neue FA-Untergruppe im RAD51-Gen zu identifizieren. (Auch der Vortrag von Frau Dr. Dorsman wird aus dem Englischen ins Deutsche übersetzt).*

15:45 - 16:15 Uhr (BS) Kaffee und Kuchen im Foyer des Bürgersaals

16:20 - 16:40 Uhr (BS) **Prof. Dr. med. Helmut Hanenberg**, Leiter der Forschungsgruppe Fanconi-Anämie & Gentherapie, Universitätsklinikum Düsseldorf, Hals-Nasen-Ohren-Klinik / Universitätsklinikum Essen, Kinderheilkunde III, Spezialsprechstunde für Fanconi-Anämie / Seit Mai 2012 gemeinsam mit Prof. Dr. Christian Kratz von der Unikinderklinik Hannover gemeinsame Leitung der GPOH-Studie Fanconi-Anämie und des Fanconi-Anämie Registers **„Die Geschichte der Entdeckung von FANCT“**

*Durch Zufall hatte Prof. Hanenberg im Rahmen eines FA-Symposiums 2011 die Familie eines Fanconi-Anämie-Patienten aus den USA kennengelernt. Die Familie wendete sich an Prof. Hanenberg mit der Bitte, ihr bei der Suche nach dem bislang noch unbekanntem FA-Gen ihres damals 13-jährigen Sohnes zu helfen. Prof. Hanenberg berichtet in seinem Vortrag, wie es ihm und seinem damaligen Arbeiterteam vor allem an der Universität von Indianapolis tatsächlich gelang, aufgrund von "Deletionen, Duplikationen und somatischen Stammzell-Reversionen in UBE2T" den inzwischen 17-Jährigen zu einer neuen FA-Untergruppe mit dem Namen "FANCT" zuzuordnen. Die entsprechende Publikation von Prof. Hanenberg und Co-Autoren erschien am 17. Juni 2015 in der Online-Version von Human Molecular Genetics. Hinweis: Knapp zwei Wochen zuvor (am 4. Juni 2015) erschien bereits in der Fachzeitschrift American Journal of Human Genetics eine Veröffentlichung des japanischen Ärzte- und Wissenschaftlerehepaars H. und M. Yabe, die herausgefunden hatten, dass genetische Abweichungen im Enzym UBE2T in einem ihrer japanischen Patienten die Fanconi-Anämie hervorgerufen hatten, was zum Beweis der neuen FA-Untergruppe FANCT führte. Die dritte Veröffentlichung zum annähernd zeitgleich in New York entdeckten neuen Gen FANCT erschien am 25. Juni 2015 in der Zeitschrift Cell Repair wiederum von Dr. Agata Smogorzewska und Mitarbeitern, die unter anderem in einer langjährigen Zusammenarbeit mit Prof. Dr. Schindler von der Universität Würzburg FANCT identifiziert hatten.*

16:45 - 17:05 Uhr (BS) **Heinz-Werner Dellwig** ist Marathonläufer aus Münster und seit 2003 zusammen mit Dieter Knoblich aus Menden Mit-Organisator und Ausrichter von inzwischen 13 Radio-MK-Benefiz-Läufen zugunsten der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe e.V. **„Zum ersten Mal 6-stellig - eine besonderes Ziel der Radio-MK-Läufe ist erreicht“** Auch in diesem Jahr fand am 3. Oktober im Sauerland traditionell wieder ein Radio-MK-Lauf zugunsten der Dt. FA-Hilfe statt. Diesmal aber gleich 3-fach zu einem besonderen Anlass: Sowohl Radio-MK wie auch die Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe konnten bei strahlendem Sonnenschein am 25. Jahrestag der Deutschen Einheit ihr 25-jähriges Jubiläum feiern. Wie auch in den Vorjahren war der Radio-MK-Lauf (diesmal wieder ausgehend vom Gelände der ehemaligen Landesgartenschau in Hemer) mit weit über 2.500 Teilnehmern ein voller Erfolg. Die Summe der Einnahmen von 5.400 Euro als Erlös der Tombola (die wieder von Ehrenamtlichen der Dt. FA-Hilfe ausgerichtet wurde) konnte Cheforganisator Dieter Knoblich durch den noch am Abend überreichten Spendenscheck auf 14.500 Euro erhöhen und damit die 100.000 Euro Gesamtsumme an Spenden für die Dt. FA-Hilfe aus allen bisherigen Radio-MK-Läufen überschreiten.



**Samstag, 31. Oktober 2015 (Fortsetzung)**

- 17:10 - 17:25 Uhr (BS) **Gabriele Heun, Cornelia Sowa-Dietrich**, Mitglieder des Vorstands der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.  
**„Foto-Rückblick 25 Jahre Deutsche Fanconi-Anämie Hilfe e.V.“**  
*Fotos von Familien, Ärzten und Wissenschaftlern, die uns über die Jahre begleitet haben. Die Aufnahmen entstanden im Rahmen von Veranstaltungen, Aktionen, Symposien, Haus- und Klinikbesuchen und Familientreffen.*
- 17:30 - 19:00 Uhr (JH) Fußweg zur Jugendherberge und gemeinsames **Abendessen**  
*Während des Essens erste Sketche, Streiche und Gags von **Clown Schorsch***
- 19:10 - 19:25 Uhr Fußweg zum Bürgersaal
- 19:30 - 19:40 Uhr (BS) **„Musikalische Einstimmung auf die Feierstunde“**  
*Die junge Pianistin **Galatia Giannopoulos** gibt Kostproben ihres Könnens auf dem Klavier. Dazu werden Sekt, Saft, Mineralwasser und ein kleiner Imbiss angeboten.*
- 19.45 - 20.15 Uhr (BS) **Dr. med. Holger Höhn**, Professor emeritus, Julius-Maximilian-Universität Würzburg gemeinsam mit Vorstand und Geschäftsführung der Dt. FA-Hilfe  
**„Ansprachen und offizielle Verleihung der Ehrenauszeichnungen 2015“**  
der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.  
a) für ihre Beiträge an der Entdeckung des neuen FA-Gens "FANCT" an:  
- **Prof. Dr. med. Helmut Hanenberg**, Universität Düsseldorf, Indianapolis, Essen  
- **PD Dr. med. Dr. rer. nat. Agata Smogorzewska**, Rockefeller Univ. New York  
- **Prof. Dr. med. Detlev Schindler**, Universität Würzburg  
b) für ihre Beiträge an der Entdeckung des neuen FA-Gens "FANCR" an:  
- **Dr. rer. nat. Josephine Dorsman**, Universität Amsterdam  
- **Dr. rer. nat. Najim Ameziane**, z.Zt. Universität Cincinnati  
- **PD Dr. med. Dr. rer. nat. Agata Smogorzewska**, Rockefeller Univ. New York  
c) für ihre inzwischen fast 10-jährige größtenteils ehrenamtliche Mitarbeit beim gemeinsamen Forschungsprojekt "Früherkennung von sichtbaren Läsionen und Plattenepithelkarzinomen in der Mundschleimhaut von Fanconi-Anämie-Patienten" an:  
- **Dr. med. Eunike Velleuer**, Universitätskinderklinik Düsseldorf  
d) für die Organisation und Ausrichtung von inzwischen 13 Radio-MK-Läufen und die Weiterleitung von bislang 100.000 Euro an Gesamterlösen an die Dt. FA-Hilfe an:  
- **Dieter Knoblich**, Marathonläufer und Chef-Organisator der Radio MK-Läufe  
- **Lydia Knoblich**, Marathonläuferin und Mit-Organisatorin der Radio MK-Läufe  
- **Heinz-Werner Dellwig**, Marathonläufer und Co-Organisator der Radio MK-Läufe  
*(Verliehene Ehrenauszeichnungen an Personen, die aus terminlichen Gründen nicht anwesend sein können, werden auf dem Postweg zugeschickt.)*
- 20:20 - 21:30 Uhr (BS) **Georg Schweitzer alias CLOWN SCHORSCH**, Karlsruhe  
**„Zuschauer ohne Eintrittskarten verlassen jetzt bitte den Saal!“**  
*Wenn jemand beim 25-jährigen Jubiläum der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe auf keinen Fall fehlen darf, dann ist dies unser langjähriger und wirklich überaus lieb gewonnener Freund Georg Schweitzer vom Clowntheater Schorsch. Die Presse schreibt: "Schorsch lockt selbst aus dem mürrischsten Menschen noch ein Lachen heraus. Das Clowntheater Schorsch ist eine ernste Belastung für jeden Lachmuskel. Seine Markenzeichen: Wenige Requisiten, skurrile Alltagsgeschichten, und fast kein geplanter Gag. Denn Schorsch spielt mit den Zuschauern, nimmt Zuwürfe entgegen und macht daraus ein "Komodie-Programm der Extraklasse". Geschmacksproben seines genialen und einmaligen Könnens gibt es zur Steigerung der Vorfreude auf seinen Exklusiv-Auftritt bei uns unter [www.youtube.com/watch?v=B7HdPweYstY](http://www.youtube.com/watch?v=B7HdPweYstY) zu sehen.*
- 21:40 - 00:00 Uhr (JH) Fußweg zur Jugendherberge - anschließend **gemütlicher Ausklang des Abends** und ausreichend Gelegenheit zum Besprechen von Fragen und Anregungen mit teilnehmenden Ärzten, Wissenschaftlern und anderen Fanconi-Anämie-Familien.



**Sonntag, 1. November 2015**

- 08:00 - 09:10 Uhr (JH) gemeinsames **Frühstück**, anschließend Fußweg zum Bürgersaal
- 09.30 - 10.10 Uhr (BS) **Dr. rer. nat. Henri van de Vrugt**, Niederländisches Krebsforschungsinstitut "Antoni van Leeuwenhoek", Amsterdam  
**„CRISPR / Cas9 - eine neue therapeutische Strategie zur Behandlung von Fanconi-Anämie-Krebszellen: Möglichkeiten und Fallstricke“**  
*In Zusammenarbeit mit Forschungsteams am Medizinischen Zentrum der Universität Amsterdam untersuchen Dr. van de Vrugt und Mitarbeiter die Auswirkungen des Fanconi-Gendefekts in Tumorzellen von FA-Patienten. Das Ziel ist, spezielle Andockstellen im Stoffwechsel von durch die FA entarteten Zellen zu entdecken, um sie durch gezielte therapeutische Maßnahmen in der weiteren Ausdehnung zu bremsen oder sogar ohne zu stark belastende Nebenwirkungen für den Körper von FA-Patienten zum Absterben zu bringen. Noch gibt es bei diesem ehrgeizigen Zukunftsprojekt etliche Hürden zu überwinden, was aber Dr. van de Vrugt, der in jungen Jahren selbst eine schwere Krebserkrankung zu überstehen hatte, keineswegs entmutigt sondern bei ihm und seinem Arbeiterteam umso mehr für Ansporn sorgt. (Dr. van de Vrugt wird versuchen, seinen Vortrag auf Deutsch zu halten, wird aber für Fragen und Antworten von unseren Übersetzern Prof. Hoehn und Frau Dr. Velleuer unterstützt.)*
- 10.15 – 10.55 Uhr (BS) **Dr. rer. nat. Paula Rio**, Abteilung für Innovative Hämatopoetische Therapien, Ciemat/Ciberer, Madrid, Spanien (Auch dieser Vortrag wird ins Deutsche übersetzt.)  
**„Versuche mit Gentherapie bei Patienten mit Fanconi-Anämie“**  
*Schon seit mehr als 20 Jahren gibt es Versuche, das Knochenmark von FA-Patienten statt mit einer Knochenmarktransplantation mit einer Gentherapie zu heilen. Die große Hoffnung ist, bei einer Gentherapie das alte Knochenmark nicht mit einer den Körper belastenden Chemotherapie abtöten zu müssen, sondern die Gen-korrigierten Zellen dem bestehenden FA-Knochenmark hinzuzufügen und darauf zu vertrauen, dass ihr Wachstumsvorteil mit der Zeit die kranken Zellen mehr und mehr verdrängt und ersetzt. Während Gentherapien bei einigen anderen genetischen Erkrankungen inzwischen erfolgreich eingesetzt werden konnten, befinden sich entsprechende Versuche bei FA nach wie vor im Anfangsstadium. Allerdings ist die Forschungsgruppe in Madrid zusammen mit Ärzten und Wissenschaftlern auch aus anderen Ländern Europas davon überzeugt, dass ihr mit neuen therapeutischen Ansätzen diesmal der Durchbruch gelingt.*
- 11:00 - 11:20 Uhr (BS) **Kaffeepause** – Zeit für einen kurzen Austausch und Diskussionen im Foyer
- 11.25 – 11.45 Uhr (BS) **Dr. med. Eunike Velleuer**, Universitätskinderklinik Düsseldorf  
**„Häufigkeit oraler Läsionen bei 300 FA-Patienten mit und ohne KMT“**  
*Allein zwischen 2013 und 2014 konnten für ein von den FA-Selbsthilfeorganisationen der USA, aus Deutschland, Österreich und der Schweiz gefördertes Forschungsprojekt von Frau Dr. Velleuer und Ralf Dietrich 300 FA-Patienten im Rahmen von FA-Familientreffen und während Rundreisen gesehen und auf Läsionen in der Mundhöhle untersucht werden. Auffällig war, dass der Anteil von FA-Patienten mit sichtbaren (meist noch gutartigen) Läsionen, die bereits eine Knochenmarktransplantation hinter sich hatten, deutlich höher war als bei denen, die noch keine KMT erhalten hatten.*
- 11.50 – 12.15 Uhr (BS) **Dr. med. Jörn Kühl**, Charité Universitätsmedizin Berlin, Pädiatrie, Onkologie, Hämatologie  
**„Deutlich verbesserte Ergebnisse bei Stammzelltransplantationen für FA-Patienten mit einem neuen Protokoll - auch dann, wenn auf nicht optimal passende Fremdspender zurückgegriffen werden musste und dennoch neben der Chemotherapie als Vorbehandlung bewusst auf Bestrahlung verzichtet wurde.“**  
*Nach der Verabschiedung von Dr. med. Wolfram Ebell im Spätherbst 2014 in den verdienten Ruhestand sind wir mehr als froh, dass wir mit Dr. Jörn Kühl seinen langjährigen Mitstreiter und momentanen Nachfolger auf der KMT-Station in Berlin für einen Vortrag mit neuen Daten für unser Treffen in Gersfeld gewinnen konnten.*
- 12:20 - 12:40 Uhr Fußweg zur Jugendherberge
- 12:45 – 14:15 Uhr (JH) Gemeinsames **Mittagessen** und Verabschiedung bis zum nächsten Mal