

**15 Jahre Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.  
Familien-, Ärzte- und Wissenschaftlertreffen Gersfeld/Rhön 2005**



## PROGRAMM-PLANUNG

### Freitag - Abend, 28. Oktober 2005

- 15:00 - 18:00 Uhr  
Jugendherberge (JH) Anreise der ersten Teilnehmer und Zimmerverteilung. Bevor am Samstag die Vorträge der behandelnden Ärzte und Wissenschaftler beginnen, wollen wir uns auch in diesem Jahr gerade am ersten Abend viel Zeit für den gemeinsamen Austausch besonders mit neuen FA-Familien nehmen. Unsere Kinderbetreuer Julia, Elisa, Judith, André, und Pozzo werden mit ihrem Programm für die Kinder wieder dazu beitragen, dass die Eltern genügend Zeit und Ruhe für den Besuch der Vorträge oder Gespräche miteinander haben (16 Uhr Kaffeetrinken).
- 18:00 - 18:45 Uhr (JH) gemeinsames Abendessen
- 19:15 Uhr (JH) Begrüßung durch Herrn **Andreas Lang** (Herbergsvater)
- 19:30 - 20:30 Uhr (JH) **Prof. Dr. rer. nat. Heidemarie Neitzel**, Institut für Humangenetik, Charité, Universitätsmedizin Berlin:  
„Chromosomen zum Anfassen“  
Biologie-Grundlagen für Fanconi-Anämie-Eltern, Jugendliche und Kinder. Aus welchen Arten von Zellen besteht unser Körper, wie sehen Zellen von innen aus? Was sind Chromosomen, was ist DNA, was sind Gene? Wie vererbt sich Fanconi-Anämie? Wie lässt sich Fanconi-Anämie diagnostizieren?
- 
- 20:45 Uhr (JH) Gemütliches Erzählen in gemeinsamer Runde: Im kleinen Kreis können sich besonders neue Familien mit Fragen an Frau **Prof. Dr. Heidemarie Neitzel** und **Ralf Dietrich, Birgit Schmitt, Gabriele Heun, Reiner Sartorius und Cornelia Sowa-Dietrich** von der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe sowie an die anderen teilnehmenden Familien wenden. Ganz besonders freuen wir uns über das Angebot von **Derya und Turan Oeztuerk** sowie **Dilek und Ceval Basoglu** aus Krefeld, sich in Zukunft verstärkt als Ansprechpartner türkischer FA-Familien und ihrer Kinder in der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe zur Verfügung zu stellen.

### Samstag - Morgen, 29. Oktober 2005

- 7:30 - 8:15 Uhr (JH) gemeinsames Frühstück
- 8:15 - 8:30 Uhr Fußweg zum Bürgersaal (BS)
- 8:30 - 12:00 Uhr (BS) Mitgliederversammlung  
(siehe gesonderte Einladung mit Tagesordnungspunkten)
- 12:00 - 12:15 Uhr Fußweg zur Jugendherberge

## Familien-, Ärzte- und Wissenschaftlertreffen Gersfeld/Rhön 2005

- 12:30 - 13:15 Uhr (JH) gemeinsames Mittagessen
- 13:15 - 13:30 Uhr (JH) gemeinsames Foto (vor der Jugendherberge)
- 13:30 - 13:45 Uhr Fußweg zum Bürgersaal (BS)

### Samstag - Nachmittag, 29. Oktober 2005

- 14:00 - 14:30 Uhr (BS) **Dr. med. Habenicht**, Kinderkrankenhaus Wilhelmstift Hamburg, Abteilung für Handchirurgie:  
**„Radial-längsgerichtete Fehlbildungen von Händen und Unterarmen bei Patienten mit Fanconi-Anämie“**  
*Bei welcher Art von Fehlbildungen und welchem Grad an Einschränkungen sind chirurgische Korrekturen ratsam? Wie sind die Erfolgsaussichten? In welchem Alter sollten eventuelle Operationen durchgeführt werden?*
- 14:30 - 14:45 Uhr (BS) Fragen und Diskussion
- 14:45 - 15:15 Uhr (BS) **Dipl. Biol. Reinhard Kalb** und **Dipl. Biologin Kornelia Neveling**, Institut für Humangenetik, Universität Würzburg  
**„Aus dem Arbeitsalltag von Fanconi-Anämie-Forschern“**  
*In der Praxis haben die meisten FA-Familien nur vage Vorstellungen davon, welche konkreten Arbeiten in der Diagnose und der Erforschung von Fanconi-Anämie anfallen. Reinhard Kalb und Kornelia Neveling wollen mit möglichst einfachen Worten versuchen, ihre konkreten Aufgaben in der Arbeitsgruppe von Prof. Dr. Detlev Schindler in Würzburg zu beschreiben – und auch, was sie an ihrem Beruf so fasziniert.*
- 15:15 - 15:45 Uhr (BS) Kaffee und Kuchen im Foyer des Bürgersaals
- 15:45 - 16:15 Uhr (BS) **Prof. Dr. rer. nat. Martin Digweed**, Institut für Humangenetik, Charité - Universitätsmedizin Berlin  
**„Wie finde ich ein Fanconi-Anämie-Gen?“**  
*Die Zahl der inzwischen bekannten Fanconi-Anämie-Gene hat mit FANCI und FANCM erneut zugenommen. Was, so fragen sich viele Fanconi-Anämie-Familien, bedeuten die neuen Erkenntnisse für unsere betroffenen Kinder? Warum wird mit so viel Aufwand nach weiteren FA-Genen gesucht? Warum ist die Gensuche so schwierig und mit welchen verschiedenen Methoden wird sie durchgeführt? Prof. Digweed wird den anwesenden Familien verständliche Erklärungen zu diesen Fragen geben.*
- 16:15 - 16:30 Uhr (BS) Fragen und Diskussion
- 16:30 - 17:00 Uhr (BS) **PD Dr. med. Helmut Hanenberg**, Universitätskinderklinik Düsseldorf, **Prof. Dr. med. Detlev Schindler**, Institut für Humangenetik, Universität Würzburg  
**„Klonierung von FANCI“**  
*Die Suche nach den noch unentdeckten Fanconi-Anämie-Genen wird nach wie vor sehr intensiv von verschiedenen FA-Forschungszentren weltweit vorangetrieben. Welcher Ansatz letztendlich zum Erfolg führt, ist nicht vorhersehbar. Das Gen für die Untergruppe Fanconi-Anämie J wurde in diesem Jahr von 2 Forschergruppen unabhängig voneinander gefunden. Hauptverantwortlich für eine der beiden Arbeitsgruppen sind Prof. Dr. Schindler aus Würzburg, Dr. Hanenberg aus Düsseldorf und Frau Prof. Dr. Auerbach aus New York. Damit sind erstmalig deutsche Fanconi-Anämie-Forscher unmittelbar an der Entdeckung eines neuen FA-Gens beteiligt.*
- 17:00 - 17:15 Uhr (BS) Fragen und Diskussion

## Familien-, Ärzte- und Wissenschaftlertreffen Gersfeld/Rhön 2005

- 17:15 - 17:45 Uhr (BS) **Dr. rer. nat. Gerard Pals, Dr. rer. nat. Barbara Godthelp**, Medizinisches Zentrum der Freien Universität Amsterdam  
„Identifizierung von 2 neuen Fanconi-Anämie-Genen“  
*Gemeinsam mit Arbeitsgruppen aus den USA und Großbritannien haben die Fanconi-Anämie-Wissenschaftler aus Amsterdam auch in diesem Jahr wieder unter Beweis gestellt, dass sie nach wie vor zu den „Weltmeistern“ im Entdecken neuer Fanconi-Anämie-Gene gehören. Als besonders erfahrene Mitarbeiter in der Arbeitsgruppe von Prof. Hans Joenje an der Freien Universität Amsterdam berichten Dr. Gerard Pals und Frau Dr. Barbara Godthelp über die Entdeckung der Gene FANCI und FANCG.*
- 17:45 - 18:00 Uhr (BS) Fragen und Diskussion
- 18:00 - 18:15 Uhr Fußweg zur Jugendherberge
- 18:15 - 19:00 Uhr (JH) Gemeinsames Abendessen
- 19:00 - 19:15 Uhr Fußweg zum Bürgersaal

### Samstag - Abend, 29. Oktober 2005

- 19:30 - 19:45 Uhr (BS) **Crystal Silence Trio**, Münster  
 - Atmosphärische Jazztöne -  
„Einstimmung auf die Feierstunde“
- 19.45 - 20.15 Uhr (BS) **Prof. Dr. rer. nat. Martin Digweed**: „Offizielle Verleihung der Ehrenauszeichnungen 2005“ der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe e.V. für die Entdeckung der neuen FA-Gene "FANCI" und „FANCG“ an:
- Prof. Dr. med. **Detlev Schindler**, Dipl. Biologe **Reinhard Kalb** und Dipl. Biologin **Kornelia Neveling** vom Institut für Humangenetik der Universität Würzburg (FANCI)
  - PD Dr. med. **Helmut Hanenberg** und **Eunike Velleuer** von der Universitätskinderklinik Düsseldorf (FANCI)
  - Dr. rer. nat. **Gerard Pals** von der Freien Universität Amsterdam (FANCI und FANCG)
- In 5 einzelnen Publikationen hat die renommierte Wissenschaftszeitschrift „Nature Genetics“ kürzlich von der Entdeckung der Fanconi-Anämie-Gene J und M berichtet und sogar das Titelblatt der Ausgabe dem Thema „Neue FA-Gene“ gewidmet. Insgesamt 44 Wissenschaftler von 12 FA-Forschungsinstituten aus Deutschland, Holland, USA, England und Spanien haben in weltweiten Kooperationen diese Entdeckungen möglich gemacht. Es ist uns eine große Ehre, 6 dieser Wissenschaftler und Wissenschaftlerinnen in Gersfeld begrüßen zu dürfen. Die Ehrenauszeichnungen werden sie stellvertretend für ihre Arbeitsgruppen in Empfang nehmen.*
- 20.15 - 21.30 Uhr (BS) **Crystal Silence Trio**, Münster - Werl, **Detlev Brune** (Keyboards/Piano), **Christoph Hermsen** (Percussion), **Walter Weihs** (Sopran- und Tenorsaxophon).
- „Ein Musikerlebnis der ganz besonderen Art“  
 Die Musik von Crystal Silence kann man nicht mit Worten beschreiben, man muss sie erlebt haben. Unerwartete Klänge aus unterschiedlichen Kulturen nehmen uns mit auf eine Reise um die Welt. Man fühlt sich zeitweise wie auf Flügeln entführt in ein fernes Land, glaubt Männer mit Turbanen oder verschleierte Tänzerinnen zu sehen. Lassen Sie sich überraschen!



## Familien-, Ärzte- und Wissenschaftlertreffen Gersfeld/Rhön 2005

21:30 - 21:45 Uhr Fußweg zur Jugendherberge

ab 21.45 Uhr (JH)

**„Gemütlicher Abend in geselliger Runde“**

*Alle sind eingeladen, bei Saft, Limo, Bier oder Wein zusammen zu kommen und den Tag gemeinsam ausklingen zu lassen. Wie in jedem Jahr werden sich auch die Referenten an unserem gemütlichen Zusammensein beteiligen.*

### Sonntag - Morgen, 30. Oktober 2005

8:00 - 8:45 Uhr (JH) gemeinsames Frühstück

8:45 - 9:00 Uhr Fußweg zum Bürgersaal (BS)

9.00 - 9.30 Uhr (BS) **Gisela Rudel, Dipl. Soz. Päd. (FH)**, Charité - Universitätsmedizin Berlin, KMT-Station, **Anja Binder, Dipl. Soz. Päd. (FH)**, Michelskliniken Wandlitz:  
**"Wie können wir was und wo für unsere kranken Kinder und uns in Anspruch nehmen?"**

*Aktuelle Hinweise und Auskünfte zu Pflege- und Schwerbehindertengesetz, Krankenkasse und Rehabilitation. HINWEIS: Beide Referentinnen stehen zwischen Samstag Mittag und Montag Nachmittag für Rückfragen zur Verfügung (vergleiche weiteren Vortrag zu diesem Thema am Montag)*

9.30 - 10.00 Uhr (BS) **Dr. rer. nat. Holger Tönnies**, Institut für Humangenetik, Charité - Universitätsmedizin Berlin

**"Arbeit mit Mechthild"**

*Der Einsatz modernster technischer Geräte ist auch aus der Fanconi-Anämie-Diagnostik und -Forschung nicht mehr wegzudenken. Anfang 2004 konnten wir nach dem sehr erfolgreichen Zugspitzlauf 2003 und weiteren Aktionen Dr. Tönnies und Frau Prof. Neitzel einen mehr als 100.000 Euro teuren Metaphasefinder finanzieren, dem sie den Namen „Mechthild“ gegeben haben. Dr. Tönnies beschreibt in seinem Vortrag die neuen Möglichkeiten durch dieses Gerät, und die Pläne, es in Zukunft noch gezielter und effektiver für routinemäßige Untersuchungen von klonalen Chromosomenveränderungen bei FA-Patienten einzusetzen. Auch wird er auf 2 weitere Forschungszuschüsse hinweisen, die zur Fortführung der begonnenen Projekte vor kurzem bewilligt wurden.*

10.00 - 10.15 Uhr (BS) Fragen und Diskussion

10.15 - 10.45 Uhr (BS) Pause im Foyer

10.45 - 11.15 Uhr (BS) **Prof. Dr. rer. nat. Heidemarie Neitzel**, Institut für Humangenetik, Charité - Universitätsmedizin Berlin

**"Verläufe von FA-Patienten mit klonalen Chromosomenveränderungen im Knochenmark"**

- Entstehung und Häufigkeit von klonalen Chromosomenveränderungen
  - Verlaufskontrolle
  - Korrelation bestimmter klonaler Veränderungen mit klinischen Verläufen
- Das Institut für Humangenetik an der Charité Berlin genießt inzwischen weltweit hohe Anerkennung für die Erfolge bei der Beschreibung von Veränderungen in den Chromosomen von Knochenmarkszellen bei FA-Patienten. Diese Umbauten in den Chromosomen können sich schleichend entwickeln oder auch plötzlich sehr massiv auftreten. Besonders Veränderungen auf Chromosom 3 und 7 gelten als gefährlich, weil sie bei FA-Patienten zu Leukämien führen. Eine frühe Diagnostik kann helfen, Knochenmarktransplantationen noch rechtzeitig vorzubereiten.*

11.15 - 11.30 Uhr (BS) Fragen und Diskussion

## Familien-, Ärzte- und Wissenschaftlertreffen Gersfeld/Rhön 2005

11:30 - 12:00 Uhr (BS) **Dipl. Biol. Reinhard Kalb**, Institut für Humangenetik, Universität Würzburg  
**"Mutationsanalyse und klinische Daten bei FANCD2"**

*Die Untergruppenzuordnung durch retrovirale Vektoren hat es möglich gemacht, dass die meisten neu diagnostizierten Fanconi-Anämie-Patienten innerhalb weniger Wochen sicher zu einer der bekannten Untergruppen zugeordnet werden können. Reinhard Kalb berichtet von Untersuchungen bei Patienten der Untergruppe FANCD2 und weist auf Besonderheiten hin, die einen Teil der FANCD2 Patienten von anderen FA-Patienten unterscheiden. Auch auf eine bestimmte Mutation im FANCD2-Gen, die bei türkischen FA-Patienten vorkommt, wird Reinhard Kalb eingehen. Beim FARF-Symposium kürzlich in Genf erregte sein Vortrag großes Interesse.*



12:00 - 12:15 Uhr (BS) Fragen und Diskussion

12:15 - 12:30 Uhr Fußweg zur Jugendherberge

12:30 - 13:15 Uhr (JH) gemeinsames Mittagessen, danach Pause bis 13.45 Uhr

### Sonntag - Nachmittag, 30. Oktober 2005

13:45 - 14:00 Uhr Fußweg zum Bürgersaal

14:00 - 14:30 Uhr (BS) **PD Dr. med. Helmut Hanenberg / Dr. med. Hans-Jürgen Laws**,  
 Universitätskinderklinik Düsseldorf:  
**"Über die Düsseldorf Erfahrungen zur allogenen Transplantation von Stammzellen aus Nabelschnurblut"**

*Während z.B. in Frankreich und den USA immer wieder auch FA-Patienten Nabelschnurblut-Transplantationen erhalten, sind uns vergleichbare Fälle in Deutschland noch nicht bekannt. Welche Vor- und Nachteile bieten Transplantationen aus Nabelschnurblut speziell bei Fanconi-Anämie? Wie und wo können sich schwangere Frauen als freiwillige Nabelschnurblut-spender melden? Wozu kann es wichtig sein, Nabelschnurblut von FA-Kindern einfrieren zu lassen? Am Ende des Vortrags möchten wir Dr. Hanenberg bitten, uns seine Einschätzung zur Behandlung von FA-Patienten mit dem Androgenpräparat Danazol mitzuteilen.*

14:30 - 14:45 Uhr (BS) Fragen und Diskussion

14:45 - 15:15 Uhr (BS) **Prof. Dr. rer. nat. Ruud Brakenhoff**, Freie Universität Amsterdam  
 Medizinisches Zentrum, Abteilung für Hals-, Nasen- und Ohrenheilkunde  
**"Besserer Schutz durch rechtzeitige Früherkennung"**

*Schnell, unkompliziert, schmerzlos - Prof. Brakenhoff berichtet von neu entwickelten Diagnosemethoden, die „nichtinvasiv“ (ohne chirurgische Eingriffe) mit Hilfe einer Bürstentnahme eine Früherkennung möglicher Krebsvorstufen im Mund- und Halsbereich von FA-Patienten erlauben sollen. Aufschlussreiche Ergebnisse von den ersten 5 untersuchten FA-Patienten aus Frankreich liegen vor. Auch deutschen FA-Patienten wird jetzt eine Teilnahme angeboten Je früher ein tatsächlicher Krebsbefall in den Schleimhautzellen entdeckt wird, desto erfolgreicher ist die Behandlung.*



## Familien-, Ärzte- und Wissenschaftlertreffen Gersfeld/Rhön 2005

15:15 - 16:00 Uhr (BS) Kaffee und Kuchen im Foyer des Bürgersaals

16:00 - 17:00 Uhr (BS) **Prof. Dr. med. Farid Boulad**, Memorial Sloan Kettering Center, New York, Kinderklinik, Abteilung für Knochenmarktransplantation  
**"Knochenmarktransplantationen bei Fanconi-Anämie mit Stammzellen von unverwandten oder HLA-teilidentischen verwandten Spendern"**  
*Prof. Boulad gehört in den USA seit Jahren zu den angesehensten und erfolgreichsten Knochenmarktransplantateuren bei Fanconi-Anämie. Selbst bei ungünstigen Voraussetzungen (häufige Vortransfusionen, Infekte, Alter deutlich über 10 Jahre oder bereits ausgebrochene Leukämie) hat die Mehrheit der von Dr. Boulad transplantierten FA-Patienten die KMT erfreulich gut überstanden. Viele Maßnahmen zur Vor- und Nachbehandlung bei FA-Patienten haben sich weltweit inzwischen angeglichen. Vor allem in der Verwendung von Fludarabin sind sich alle FA-Transplantateure einig. Unterschiede gibt es z. B. noch bei der Beurteilung, für welche Patienten eher Knochenmark oder periphere Stammzellen (aus dem Blutkreislauf des Spenders nach G-CSF-Stimulation gewonnene Zellen) verwendet werden, ob bestimmte Patienten zuvor eine Bestrahlung erhalten sollten oder ob die Entfernung von T-Zellen vor der KMT zur Reduzierung der Spender-gegen-Wirt-Abstoßung hilfreich bzw. vertretbar ist. Leider kann Prof. Boulad aus terminlichen Gründen nur für 1 Tag nach Deutschland kommen. Dr. Ebell und Prof. Boulad kennen sich von zahlreichen Treffen in den USA. Für die Übersetzung aus dem Englischen werden wir Dr. Ebell bitten.*

17:00 - 17:15 Uhr (BS) Fragen und Diskussion

17:15 - 18:15 Uhr (BS) **OA Dr. med. Wolfram Ebell**, Charité Universitätsmedizin Berlin, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, KMT-Station  
**"Zelltherapie bei der Fanconi-Anämie"**

- Knochenmarktransplantation
- Geschwisterspender
- Unverwandte Spender
- Autologe Zellen
- Verminderung von Risiken

*Auch die Erfolge der letzten Jahre der von Dr. Ebell und seinen Kollegen in Berlin durchgeführten Knochenmarktransplantationen bei Fanconi-Anämie sind überaus erfreulich. Dr. Ebell wird in seinem Vortrag ausführlich auf Fragen zur Auswahl von geeigneten Spendern eingehen, auf die Vorbehandlung zur Abtötung des Fanconi-Anämie-Knochenmarks vor der KMT, die rechtzeitige Gewinnung autologer Zellen vom Patienten als mögliche Stammzellreserve und mutmachende neue Entwicklungen zur Verringerung von Risiken hinsichtlich Infektionen und Abstoßungsreaktionen.*

18:15 - 18:30 Uhr (BS) Fragen und Diskussion

18:30 - 18:45 Uhr Fußweg zur Jugendherberge

18:45 - 19:30 Uhr (JH) Gemeinsames Abendessen

19:45 - 20:00 Uhr Fußweg zum Bürgersaal

### Sonntag - Abend, 30. Oktober 2005

20:00 - 21:00 Uhr (BS) **„Große Talentshow“**  
 Unter dem Motto „Nicht trauen, gilt nicht“, möchten wir Kinder, Jugendliche, Eltern, behandelnde Ärzte und Wissenschaftler dazu einladen, die Gelegenheit beim Schopfe zu packen und vor den anderen Teilnehmern etwas aufzuführen, was ihnen Spaß macht oder was sie vielleicht an verborgenen Talenten haben. Wir sind gespannt auf tolle Überraschungen.

## Familien-, Ärzte- und Wissenschaftlertreffen Gersfeld/Rhön 2005

21:00 - 21:15 Uhr (BS) Umbaupause

21:15 - 22:15 Uhr (BS) „**FYRNGAJA**“ - Rhythm&Blues, Rock

*Freuen Sie sich mit uns auf einen stimmungsvollen Abend. Anja und Gryf aus Dortmund verwöhnen unsere Ohren und Herzen auch in diesem Jahr wieder mit einem ausgesprochen variationsreichen Programm. Bekannte Songs in ausdrucksstarken Interpretationen, unbekannte Stücke, teils instrumental, teils mit Gesang. Die Palette reicht von tiefsinnig, melodiös-balladenartig bis hin zu Straßenmusikgeschichten.*

*Anja (Gesang, Tambourine, Piano)*

*Gryf (Gesang, Gitarre, Bass, Blues-Harp, Lute, Percussion)*

22:15 - 22:30 Uhr (BS) Fußweg zur Jugendherberge

ab 22.30 Uhr (JH) „**Gemütlicher Ausklang des Tages**“

*Nach einem langen Tag mit vielen anstrengenden Vorträgen sind alle, die noch nicht ins Bett gehen möchten, wieder herzlich eingeladen, im Erdgeschoss der Jugendherberge zusammen zu kommen, zu reden, zu singen, zu lachen und gerade in der Gemeinschaft mit anderen Familien die Sorgen ein Stück weit hinter sich zu lassen.*

### Montag - Morgen, 31. Oktober 2005

8:00 - 8:45 Uhr (JH) gemeinsames Frühstück

8:45 - 9:00 Uhr Fußweg zum Bürgersaal (BS)

9.00 - 9.45 Uhr (BS) **Gisela Rudel, Dipl. Soz. Päd. (FH)**, Charité - Universitätsmedizin Berlin, KMT-Station, **Anja Binder, Dipl. Soz. Päd. (FH)**, Michelskliniken Wandlitz: **"Pflege- und Schwerbehindertengesetz, Krankenkasse und Rehabilitation"**

Fortsetzung der Veranstaltung vom Sonntag mit Beispielen aus der Praxis und der Gelegenheit, weitere Fragen zu stellen.

9:45 - 10.30 Uhr (BS) **Dr. med. Wolfram Ebell**, Charité Universitätsmedizin Berlin, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, KMT-Station

**"Das Deutsche Fanconi-Anämie-Register"**

*Welche Daten von wie vielen Patienten konnten bislang erhoben werden, welche Erkenntnisse können daraus gewonnen werden? Welche Einschränkungen müssen bei seltenen Erkrankungen wie der Fanconi-Anämie hinsichtlich statistischer Aussagen zugrunde gelegt werden? Was ist eine solide, was eine unsolide Datenlage? Unter welchen Voraussetzungen läuft Statistik Gefahr, manipulativ zu werden? Darüber hinaus wird Dr. Ebell über die augenblickliche Versorgungslage bei der Behandlung mit Androgenen und geplante gesetzliche Einschränkungen hinsichtlich Bezug und Besitz von Androgenpräparaten berichten.*

10:30 - 10:45 Uhr kurze Pause

10.45 - 11.30 Uhr (BS) **Prof. Dr. med. Holger Höhn**, Institut für Humangenetik, Universität Würzburg

**"Mosaizismus bei Fanconi-Anämie"**

*Wie können sich Zellen im Knochenmark von manchen FA-Patienten „von selbst reparieren“? Wie wird Mosaik festgestellt? Kommt Mosaik bei bestimmten FA-Patienten häufiger vor? Welche Arten von Mosaiken werden beobachtet? Wie sind die möglichen Auswirkungen für den Verlauf? Sind Mosaik immer von Vorteil? Kann ein Mosaik auch wieder verschwinden?*

## Familien-, Ärzte- und Wissenschaftlertreffen Gersfeld/Rhön 2005

- 11:30 - 12:15 Uhr (BS) **Dr. rer. nat. Ilja Demuth**, Charité - Universitätsmedizin Berlin, Institut für Humangenetik  
**"Das Pferd von hinten aufgezümt"**  
*Warum kann es wichtig sein, die Funktionen von FA-Kandidatengenen aufzuklären, auch wenn ihnen bislang noch keine FA-Patienten zugeordnet werden konnten? Für das umfassende Verständnis des Zusammenspiels aller Fanconi-Anämie-Gene müssen die Wissenschaftler davon ausgehen, dass es Gene geben könnte, in denen Fehler so folgenschwer sind, dass sie überhaupt nicht mit dem Leben vereinbar wären. Für solche Gene könnte man keine Patienten finden, in denen Mutationen im Gen zu Fanconi-Anämie geführt hätten, weil sie schon als Embryos keine Chance gehabt hätten, auszureifen und zur Welt zu kommen. Dr. Demuth beschreibt anschaulich, wie FA-Forscher dennoch diese Gene untersuchen könnten.*
- 12:15 - 12:30 Uhr Fußweg zur Jugendherberge
- 12:30 - 13:30 Uhr (JH) Gemeinsames Mittagessen

### Montag - Nachmittag, 31. Oktober 2005

- 13:30 - 14:30 Uhr (JH) Spaziergang zum Gingkobaum und Andacht auf dem Friedhof Gersfeld
- 14:30 - 16:00 Uhr (JH) **Prof. Dr. rer. nat. Heidemarie Neitzel**, Charité - Universitätsmedizin Berlin, Institut für Humangenetik, Abteilung für Chromosomendiagnostik und **Ralf Dietrich**, Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.  
**„Präimplantationsdiagnostik bei Fanconi-Anämie“**  
*Adam – Lebensretter aus der Retorte: Filme, Informationen und Interviews von und über Fanconi-Anämie-Eltern, die versuchen oder versucht haben, über künstliche Befruchtung und gezielte Auswahl eines geeigneten Embryos einen passenden Knochenmarkspender für ihr krankes Kind zu bekommen. Methoden, Chancen und Risiken, rechtliche Grundlagen.*
- 16:00 - 18:30 Uhr gemeinsamer Besuch einer Kerzenfabrik (mit den Kindern)
- 18:30 - 19:30 Uhr (JH) gemeinsames Abendessen
- 19:30 - 20:30 Uhr (JH) **„Halloween-Laternenumzug“**  
*gemeinsam mit den Kindern und ihren selbstgebastelten Laternen*
- 20:30 - 21:30 Uhr (JH) **„Super-Duper-Huper-Spiele“**  
*Spiel und Spaß und lauter erste Preise für Kinder und ihre Eltern*
- 21:30 - 22:30 Uhr (JH) **„Hilfreiches von den Erfahrungen anderer lernen“**  
*Fanconi-Anämie-Eltern berichten von ihren Erfahrungen mit der Androgentherapie, mit Bluttransfusionen und Knochenmarktransplantationen Fragen und Diskussionen (anschließend gemütlicher Ausklang des Abends)*

### Dienstag – Morgen, 1. November 2005

- 8:30 - 10:30 Uhr (JH) ausführliches gemeinsames Frühstück
- 10:30 – 12:00 Uhr Aufräumen und Verabschiedung bis zum nächsten Jahr

**HINWEIS: Über mitgebrachte Kuchen würden wir uns sehr freuen !!!**