



Projekt Hoffnung

der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.

Ausgabe Dezember 2011



In stillem Gedenken

Im Verlauf des Gersfelder FA-Herbsttreffens 2011 legten Angehörige verstorbener FA-Patienten zusammen mit Freunden, Ärzten und Wissenschaftlern als Zeichen der Verbundenheit eine Gedenktafel am FA-Gingkobaum im Schlosspark der Stadt nieder. Die Stadtverwaltung prüft nun, ob die Tafel dort einen festen Platz erhalten kann.

FA-Symposium im Mai

“Fehlerhafte DNA-Reparatur und ihre Folgen” war das Thema des 1. Düsseldorfer Fanconi-Anämie-Symposiums, das am 26.5.2011 auf Einladung von Prof. Dr. med. Arndt Borkhardt, Direktor der Klinik für Kinderonkologie, -Hämatologie und Klinische Immunologie an der Uni Düsseldorf in Zusammenarbeit mit der Dt. FA-Hilfe veranstaltet wurde. Durch das Programm führte Dr. med. Eunike Velleuer, ebenfalls Unikinderklinik Düsseldorf. Sieben international erfahrene FA-Experten der Universitäten Amsterdam, Berlin, Würzburg und Düsseldorf stellten sich mit ihren Beiträgen dem Dialog zwischen Klinikern, Forschern und anderen interessierten Zuhörern. Auch von FA betroffene Patienten und Eltern nahmen mit Interesse teil.

Danke für Ihre Hilfe!

Allen Spendern und Ehrenamtlichen ein herzliches Dankeschön! Bitte helfen Sie uns und allen mit uns zusammenarbeitenden Ärzten und Wissenschaftlern im Kampf gegen die Fanconi-Anämie auch weiterhin! Postbank Stuttgart, BLZ 600 100 70, Kto. 151616-700.

9. Radio-MK-Lauf ging durch die Balver Höhle Erneut 10.000 Euro Erlös für Forschung an Dt. FA-Hilfe

Damit, dass der großartige Erfolg vom letztjährigen Radio-MK-Lauf auf der Landesgartenschau Hemer nochmals wiederholt werden könnte, hatte nun wirklich niemand gerechnet. Um so strahlendere Gesichter gab es im Rahmen der Feierstunde Ende Oktober beim FA-Treffen in Gersfeld, als Dieter Knoblich (gemeinsam mit Hans-Werner Dellwig Initiator und Organisator aller bisherigen Radio-MK-Läufe) zusammen mit seiner ebenfalls seit 9 Jahren für den Radio MK-Lauf aktiven Ehefrau Lydia den anwesenden FA-Familien und Gästen erneut einen Spendenscheck in Höhe von 10.000 Euro überreichte. Mehr als 2.500 Läufer und Läuferinnen waren am 3. Oktober 2011 beim inzwischen größten Laufereignis im Märkischen Kreis dabei, so viele wie noch nie zuvor. Besonderes Highlight war für die Teilnehmer dabei der Lauf mitten durch die Balver Höhle. Herzlichen Dank an alle Läufer und ehrenamtlichen Helfer! Am 3. 10. 2012 findet der Radio-MK-Lauf zum 10-jährigen Jubiläum erstmalig in Iserlohn, der Heimatstadt von Radio-MK, statt. Ehrgeiziges Ziel der Veranstalter ist es schon jetzt, den Teilnehmerrekord von 2011 noch zu toppen.



Erfolgreicher Radio-MK-Lauf auch im Jahr 2011. Mitorganisator Dieter Knoblich (1.v.l.) und Radio-MK-Chefredakteur Holger Jahnke (4.v.l.) beim offiziellen Fototermin des Senders zur 10.000 Euro Scheckübergabe an Cornelia und Ralf Dietrich von der Dt. FA-Hilfe. Gesamterlöse seit 2003: 56.320 Euro.

Alessia wog bei ihrer Geburt nur 550 Gramm

Hallo, wir sind die Lio's, eine dreiköpfige Familie aus Saarlouis im Saarland. Bereits bei den Voruntersuchungen während der Schwangerschaft stellte der Gynäkologe fest, dass es bei unserer Tochter Alessia zu einer „intra-uterinen Wachstumsretardierung“ gekommen war. Am 29. Oktober 2001 kam Alessia



in der 28. Schwangerschaftswoche mit nur 550 Gramm und einem Herzfehler (Verengung in der Aorta) zur Welt. Allerdings konnte der Herzfehler nicht sofort operiert werden, da dies erst ab einem Gewicht von 1000 Gramm möglich ist. Wie durch ein Wunder war dann die Aortenverengung 2 Monate später trotz aufwendiger Suche nicht mehr auffindbar. Bei Entlassung

aus der Klinik am 12. März 2002 war Alessia dann 2200 Gramm schwer und 42 cm groß. Bis zum Dezember 2002 musste sie über die Magensonde ernährt werden. Durch ständiges Erbrechen nahm sie in dieser Zeit leider kaum zu.



Benefizkonzerte für FA

Gesangsschülerinnen und -schüler der Modern Music School aus Merzig (Nähe Saarbrücken) präsentierten in bereits zwei Benefizkonzerten für die Dt. FA-Hilfe bekannte Musical-Songs live und ließen vor begeistertem Publikum damit einen Hauch von Broadway in die Säle einziehen. Motiviert von ihrer Lehrerin Sue Lehmann und mit ausdrücklicher Unterstützung von Schulleiter Jan Lindemann hatten die Nachwuchstalente zuvor einige der größten Hits aus Shows wie „Tanz der Vampire“, „Wicked“, „Les Miserables“ und „Cabaret“ einstudiert. Anlass für die Idee war Jonas Ripplinger aus Tünsdorf, ein Schüler der Modern Music School Merzig, der selbst an Fanconi-Anämie erkrankt ist, und dem es dank einer medikamentösen Therapie zur Zeit noch einigermaßen stabil geht. Der Eintritt für die beiden kürzlichen Konzerte am 13.11. im Jugendhaus Merzig und am 11.12. im Theater am Ring in Saarlouis war kostenlos. Spenden der Besucher erbrachten einen Gesamterlös von 650 Euro für die FA-Forschung. Vielen Dank an alle!



FA-Erwachsenentreffen

Mitte Februar 2011 fand in Portland/Oregon zum zweiten Mal in den USA ein Treffen nur für erwachsene FA-Betroffene statt. 18 Patienten kamen und nahmen an Vorträgen und Gesprächsrunden teil. Und alle beteiligten sich an den von Dr. Eunike Velleuer und Ralf Dietrich angebotenen Mundschleimhautabstrichen.

Als sie 1 Jahr und 2 Monate alt war, konnte die Magensonde gezogen werden. Dennoch war sie mit knapp 5000 Gramm immer noch viel zu leicht. Auch das Größenwachstum blieb stark verzögert, was die Ärzte stets mit ihrer Frühgeburt in Verbindung brachten.

Bei einem Wachstumshormonmangel-Test an der Universität Homburg im Jahr 2007, der negativ ausfiel, wurden bereits erstmals Chromosomenbrüche im Blut festgestellt, für die aber noch keine spezifische Erklärung gefunden wurde. Ende 2007 kam dann bei Alessia ein Krampfleiden hinzu, welches in der Kinderklinik Saarlouis gründlicher untersucht wurde. Bei dieser Gelegenheit fiel ebenfalls auf, dass Alessias Leukozyten nur noch bei 2.700 lagen und die Neutrophilen auf 800 abgesunken waren. Die Thrombozyten waren mit 121.000 ebenfalls leicht erniedrigt, wobei der Hb mit 12,8 noch im Normbereich lag. Da ich als Alessias Mutter als Kinderkrankenschwester selbst im Krankenhaus arbeite, konnte ich angesichts dieser Blutwerte dem Arzt vor lauter Angst vor der Antwort keine einzige Frage stellen. Erst als ich nach Hause kam, habe ich mich belesen, was die Anämie betrifft und fand einen kleinen Artikel über die Fanconi-Anämie. In diesem Moment habe ich eigentlich gleich gedacht, das passt. Um zunächst den Verdacht einer Leukämie abzuklären, wurden wir mit Alessia in die Uniklinik Homburg/Saar überwiesen. Die behandelnde Ärztin meinte dann, ich sollte besser mit den eigenen Nachforschungen aufhören, ich würde mich damit nur noch zusätzlich beunruhigen. Natürlich



waren wir erleichtert, als der Blutausstrich ergab, dass Alessia keine Leukämie hatte. Aber als im Januar dann aufgrund spezieller Untersuchungen tatsächlich die Diagnose Fanconi-Anämie feststand, brach für uns die Welt zusammen. Eigentlich hatten wir das Gefühl, unsere Tochter hat schon mal um ihr Leben gekämpft. Warum lässt der liebe Gott unser Kind mit 550 Gramm ohne die gefürchteten schweren Komplikationen wie z. B.

Hirnbluten durchkommen? Das war für uns eigentlich wie ein großes Wunder. Und dann kam jetzt plötzlich diese neue lebensbedrohliche Diagnose wie ein Hammerschlag, so als hätten Alessia und wir noch nicht genug gekämpft. Zum Glück brauchte Alessia in den letzten 3 Jahren nach ihrer Diagnose noch keine Bluttransfusionen.

Am meisten macht ihr selbst jetzt mit ihren 10 Jahren ihre nach wie vor stark reduzierte Körpergröße zu schaffen. Andere Kinder in der Schule sind im Schnitt 15 bis 20 cm größer. Alessia selbst ist nur 1,15 m groß und zarte 15,1 kg schwer. Oft fragt sie andere Kinder, ob sie auch krankes Blut haben. In ihrer Aussage: „Gell Mama, die Ärzte wollen mir doch nur helfen, deshalb nehmen mir die so häufig Blut ab“, merken wir, wie sehr sie sich inzwischen mit ihrer Krankheit beschäftigt. Trotz ihres Minderwuchses ist Alessia ein sehr starkes Mädchen, ist lebensfroh und wie andere chronisch kranke Kinder, die wir kennengelernt haben, eigentlich auch sehr tapfer. Alessia geht sehr gerne reiten und scheut auch vor richtig großen Pferden nicht zurück. Der Schicksalsschlag hat für uns auch etwas Gutes gebracht, denn wir haben über die FA-Hilfe wunderbare Menschen kennengelernt, die das gleiche Schicksal tragen und die uns Hoffnung und Kraft geben – und auch tolle Ärzte und Wissenschaftler, die sich für die Verbesserung der Behandlung mit großem Einsatz engagieren.

Rohrbacher Weinfest - erneut 6300 Euro für FA

Ende 2008 wurde der Verein „Rohrbach tut gut e.V.“ gegründet. Der Vereinszweck besteht darin, dass sich die Mitglieder an verschiedenen Aktionen und Veranstaltungen ehrenamtlich und mit Spaß & Freude beteiligen – der Erlös wird dann gespendet. Hierbei denkt der Verein vor allem an kranke und hilfsbedürftige Menschen. Auch wenn der Name des Vereins sehr regional bezogen wirkt; „wir sehen darin nur die Keimzelle einer Idee, die sich hoffentlich einem weiten Zuspruch erfreuen wird!“ Schon mehr als 300 Mitglieder teilen die Vision, dass jeder Einzelne helfen kann, die Welt um sich herum ein bisschen zu verbessern. Schon zum 3. Mal in Folge ging auch in diesem Jahr wieder eine sehr großzügige Spende an die Dt. FA-Hilfe. Vielen herzlichen Dank an alle Aktiven!





400 Euro Spende

Zwei Jahre nach ihrer Knochenmarktransplantation in Tübingen geht es der 7-jährigen Sarah (2. v.l.) nach Aussagen ihrer Eltern super. Sämtliche Medikamente nach der KMT sind nun abgesetzt. Das Herz arbeitet trotz der wahrscheinlich noch bevorstehenden Herz-OP zufriedenstellend. Allerdings ist Sarah für ihr Alter immer noch viel zu klein und zu leicht. Seit September besucht sie mit großer Freude die Montessori-Schule. Am 10. April 2011 wurde der Familie im Rahmen eines Familiensonntags der Freiwilligen Feuerwehr Hilspoltstein eine Spende in Höhe von 400 Euro zur Unterstützung der Fanconi-Anämie-Forschung übergeben. Vielen herzlichen Dank an alle Aktiven und Verantwortlichen! Rechts im Bild: Jürgen Flierl, der 1. Feuerwehrkommandant der Hilspoltsteiner Feuerwehr.



Görlitzer Spendenfrosch

Einen großen Luftballon haben Katharina Pruditsch (FA, 25 – KMT 2007) aus Görlitz und ihre Eltern aufgeblasen und Zeitungspapier mit Tapetenkleister herumgeklebt. Nach dem Trocknen Luft heraus, noch Ohren und Beine dran, grün angemalt – und fertig war ihr Spendenfrosch für die FA-Hilfe. Schon zweimal haben sie den Erlös feierlich überreicht, zusammen über 770 Euro. Wie kam das Geld zusammen? Jede Menge Klimpergeld der Familie und von Freunden, Geld aus dem Spendenhäuschen bei der Apotheke und sogar ab und zu ein kleiner Lotogewinn. Ganz herzlichen Dank für diese tolle Unterstützung!

Unser Sohn Thomas - Chemotherapie mit Todesfolge durch seine nicht rechtzeitig erkannte Fanconi-Anämie

Unser Sohn Thomas kam 1988 in der 41. Schwangerschaftswoche ohne Auffälligkeiten zur Welt. Er hatte einen Kopfumfang von 32 cm und wog 3000 Gramm. Er war ein lebhaftes Kind, entwickelte sich normal und war so gut wie nie krank. Bei der U9 im Alter von 5 Jahren trug der Kinderarzt allerdings Café-au-Lait-Flecken in das gelbe Untersuchungsheft ein. Im Alter von 7 Jahren fiel uns auf, dass Thomas ohne Veränderung seiner Lebens- und Essgewohnheiten beständig an Gewicht zunahm. Beim Kinder-



arzt wurde daraufhin ein TSH-Wert von 8,49 uU/ml festgestellt, der auf einen Schilddrüsenhormonmangel hinwies. Es wurde aber nichts weiter veranlasst, es fanden lediglich regelmäßige Kontrolluntersuchungen statt. Die vom Kinderarzt in dieser Zeit gemessenen Hb-Werte lagen bei 11,8 g/dl, die Thrombos bei 133.000 und die Leukos bei 3.500, ohne dass dies bereits als zu niedrig eingestuft wurde. Thomas nahm weiter an Gewicht zu und verlor seinen Spaß am Fußballspiel in der Kindermannschaft unseres Sportvereins, weil er immer öfter nur auf der Ersatzbank saß. Im Alter von 13 Jahren stellte unsere Hausärztin bei Thomas eine

Senkniere fest und bestätigte die Schilddrüsenunterfunktion, worauf ihm erstmals Schilddrüsenhormone verordnet wurden. Wegen eines Hb von 11,4 g/dl, Thrombos von 110.000, einem MCV von 106 und Leukos von 3.300 überwies sie Thomas zur weiteren regelmäßigen Blutbildkontrolle in die Kinderklinik der Uni Heidelberg.

Anfang 2003 wurde dort im Alter von 14 ½ eine Knochenmarkspunktion durchgeführt. Hierbei konnte eine Leukämie als Ursache für die erniedrigten Blutwerte sicher ausgeschlossen werden. Allerdings fielen den Untersuchern eine verminderte Bildung der Granulozyten, leicht dysplastische rote Blutkörperchen sowie weitere leichte Veränderungen in verschiedenen Zellreihen des Knochenmarks auf. Zu einer sorgfältigen Verlaufsbeobachtung wurde geraten. Die Untersuchung der Schilddrüsenfunktion ergab nun unauffällige Werte, was auf einen Erfolg der Substitutionstherapie mit Schilddrüsenhormonen zurückgeführt wurde. Die Ursache für das Übergewicht blieb ungeklärt. Da die regelmäßigen Kontrollen in der Kinderonkologie Heidelberg für unseren Sohn wegen der vielen Leukämiekinder, die er dort sah, psychisch zu belastend wurden, ließen wir die Blutkontrollen in der Folgezeit wieder durch die Hausärztin durchführen.

Vom 13. bis 16. Lebensjahr spielte Thomas mit großer Begeisterung in einer Inliner-Hockeymannschaft mit. Bei Hb-Werten von 15,6 g/dl, MCV 105, Thrombos 146.000 und Leukos 3.600 konnte er sogar regelmäßig an Turnieren teilnehmen.

Mit knapp 17 Jahren begann Thomas mit einem Gewicht von 100 kg und einer Körpergröße von 1,70 m nach seiner mittleren Reife eine Ausbildung zum Elektroniker. Bei den vom Werksarzt jährlich durchgeführten Kontrolluntersuchungen wurde auf die mäßiggradigen Blutbildveränderungen sowie auf erhöhte Leberwerte hingewiesen.

Nach erfolgreichem Abschluss seiner Ausbildung wurde Thomas im Januar 2009 im Alter von 20 in der Endokrinologie-Ambulanz der Uniklinik Heidelberg vorgestellt. Sein Gewicht war bei einer Körpergröße von 1,74 m auf 128 kg angestiegen. Spezielle Tests ergaben keine Auffälligkeiten seiner



Mitstreiter willkommen

Wertvolle Hilfe beim Hinweis auf die Fanconi-Anämie und der Bekanntmachung unserer Aufgaben und Ziele leistet eine zunehmende Zahl von Betroffenenfamilien in ihrer Umgebung vor Ort. Vielen herzlichen Dank dafür! Für zusätzlich benötigte Spendenhäuschen und Flyer oder auch für extra Exemplare von "Projekt Hoffnung" melden Sie sich bitte in der Geschäftsstelle Tel. 02308/2324 bzw. per eMail unter birgit.schmitt@fanconi.de. Auch alte Handys und Legos werden weiterhin gesammelt.



Unter einem gutem Stern

Natürlich liess es sich Improvisationskünstler und Spassmacher "Schorsch" im Rahmen der Verleihung der diesjährigen Ehrenauszeichnungen beim FA-Familientreffen Ende Oktober in Gersfeld nicht nehmen, der zunächst sehr feierlich begonnenen Zeremonie seine ganz persönliche Note zu geben. Frau Prof. Dr. Heidemarie Neitzel und Dr. med. Wolfram Ebell (beide Charité Universitätsmedizin Berlin) amüsierten sich köstlich. Sie erhielten die Auszeichnungen "für ihre führende Rolle bei der Früherkennung und Behandlung chromosomaler Veränderungen in Blut und Knochenmark von FA-Patienten". Seit Einführung regelmäßiger Voruntersuchungen für die Erkennung von Leukämievorstufen in Blut und Knochenmark konnten fast alle FA-Patienten, die bei kritischen Befunden bereits vor dem Ausbruch einer Leukämie rechtzeitig eine Knochenmarktransplantation erhielten, gerettet werden. Inzwischen werden die Berliner Erkenntnisse auch im Ausland bestätigt und aktiv umgesetzt.



Cortisolausschüttung, womit eine Erkrankung seiner Hirnanhangdrüse (Hypophyse) ausgeschlossen werden konnte. Im Februar 2009 wurde er wegen stark erhöhter Leberwerte (GGT 468) in der Gastro-Enterologie Heidelberg untersucht. Sein Hb lag zu dieser Zeit bei 15,7 g/dl, das MCV bei 103, die Thrombos waren 203.000, die Leukos 6.100, Neutrophile 3.900, Lymphozyten 1.400 und Monozyten 600. Mögliche Ursachen für seine unklare Leberwerterhöhung (z.B. HIV, Hepatitis, Ebstein-Barr-Virus usw.) konnten nicht gefunden werden. Im Juli 2009 wurde bei einem Internisten in Stuttgart ein erniedrigter Testosteronwert festgestellt, woraufhin Thomas alle 3 Monate Testosteron

als Depot gespritzt bekam. Seine seit 2005 regelmäßig eingenommene Dosis an Schilddrüsentabletten wurde erhöht.

Im September 2009 bewilligte die Rentenversicherung für Thomas eine Reha-Maßnahme zur Gewichtsreduzierung nach der LOGI-Methode in der Überrauch-Klinik Isny. Nach 4-wöchigem Aufenthalt hatte er bei gezielt kohlenhydratarmer Kost 9 Kilogramm abgenommen. Allerdings wies er wenige Tage vor der Entlassung seine Ärzte zum ersten Mal auf schmerzhafte Beschwerden im Enddarmbereich hin. Da zu Hause der Schmerz wieder abgeklungen war, verzichtete er auf die angeratene Darmspiegelung.

Ende 2009 wurde Thomas von seinem Ausbildungsbetrieb in ein unbefristetes Vollzeit-Arbeitsverhältnis als Elektroniker übernommen. Trotz des Schichtdienstes (Früh, Spät, Nacht) machte ihm die Arbeit großen Spaß.

Thomas war VFB-Fan, aber die größte Leidenschaft war seine Musik (Heavy Metall). Extra für die Festivals kaufte er sich von seinem verdienten Geld einen Wohnwagen, um bei den meist mehrtägigen Konzerten statt im Zelt bequem im Trockenen übernachten zu können. Thomas hatte einen großen Freundeskreis. Er war aktiv im Jugendverein und in der Freiwilligen Feuerwehr. Besondere Hobbys waren sein Motorrad und Reisen in ferne Länder (USA, Argentinien).

Auch für August 2011 hatte er zusammen mit 3 Freunden eine weitere USA-Reise geplant (Kalifornien) wozu es aber leider nicht mehr kam. Bereits ab Jahresende 2010 klagte Thomas wieder zunehmend über Schmerzen im Enddarmbereich und bat um Schmerztabletten. Allerdings war es ihm sehr peinlich, mit uns darüber zu sprechen. Vom Hausarzt wurde er zum Chirurgen überwiesen, der dann eine gründliche Untersuchung im Enddarmzentrum Mannheim empfahl. Dort wurde Anfang März 2011 zum ersten Mal der Verdacht auf einen Analtumor geäußert. Nach der vorsichtshalber umgehend durchgeführten OP meinte der Chirurg noch zu Thomas, dass die Läsion für ihn nicht nach einem Karzinom ausgesehen hätte. Der histologische Befund des Pathologen hingegen bestätigte den ursprünglichen Verdacht.

Dies war ein schwerer Schock für uns alle, da natürlich niemand mit so etwas gerechnet hätte. Der Status wurde mit Stadium 1 beschrieben, was bedeutet, dass sich der ca. 2 x 1 cm große Krebsbefall bereits in tiefer gelegene Schichten ausgeweitet hatte, wobei der Schließmuskel noch nicht betroffen war. Wir erfuhren, dass diese Krebsart äußerst selten ist (nur 0,5 Erkrankte pro Jahr auf 100.000 Einwohner, Erkrankungsalter meist ab 60 Jahre, Frauen etwa 4 mal häufiger als Männer). Im jüngeren Alter tritt dieses Karzinom in der Regel nur bei stark immungeschwächten Patienten auf.





Ehrungen für FANCP

Bislang nur 6 Fanconi-Anämie-Patienten weltweit waren Ende Oktober 2011 bekannt, die der neu entdeckten Komplementationsgruppe "P" angehören, unter ihnen die 3 FA-Söhne von Familie Oexle. So war es ein besonders feierlicher Anlass für Prof. Dr. med. Detlev Schindler vom Institut für Humangenetik der Universität Würzburg, als er stellvertretend für alle anderen deutschen Wissenschaftler und Wissenschaftlerinnen, die an der Entdeckung und Beschreibung von FANCP erfolgreich mitgearbeitet haben, ausgerechnet aus den Händen von Luca, Ruben und Felix Oexle eine der diesjährigen Ehrenauszeichnungen der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe überreicht bekam. Ebenfalls für die Entdeckung von FANCP ausgezeichnet wurden Dr. Thomas Bettecken vom Max-Planck-Institut München, die Diplombiologinnen Beatrice Schuster und Katharina Eirich (Humangenetik Univ. Würzburg), sowie Prof. Dr. med. Helmut Hanenberg (Univ. Düsseldorf/Univ. Indianapolis).

FA-Treffen 2012

Auch 2012 veranstaltet die Dt. FA-Hilfe vom 18. bis 20. Mai wieder ihr Frühjahrstreffen für Patienten, Betroffenenfamilien, Ärzte und Wissenschaftler in Nottuln bei Münster. Wie schon in den Vorjahren werden uns viele freiwillige Helfer unterstützen. Mehrere Referenten haben bereits zugesagt. Durch Firmenspenden sowie Krankenkassenzuschüsse entstehen den Teilnehmern außer der Anreise keine weiteren Kosten. Den Termin für das geplante Herbsttreffen teilen die Verantwortlichen vom Aktionskreis Fanconi-Anämie noch mit, der in Absprache mit der Dt. FA-Hilfe das Treffen jeweils im Wechsel organisiert.

Zur Weiterbehandlung wechselte Thomas ins Nationale Zentrum für Tumorerkrankungen (NCT) der Uniklinik Heidelberg. Wegen der deutlich erhöhten Heilungschancen einer kombinierten Radio-Chemotherapie gegenüber der Bestrahlung allein (90% statt 60%) willigte er ein, innerhalb von 5 Wochen Bestrahlung zusätzlich in der ersten und letzten Woche eine Chemotherapie mit Mitomycin und 5FU zu erhalten.

Schon beim Erstgespräch wiesen wir als Eltern die Ärzte darauf hin, dass Thomas bereits im Kindesalter wegen erniedrigter Blutwerte in der Kinderklinik der Uni Heidelberg untersucht worden war. Die Aussage des Arztes, dass Thomas vor Beginn der Behandlung bezüglich Vorerkrankungen gründlich auf den Kopf gestellt würde, beruhigte uns zunächst. Leider kam es im Rahmen einer Kontrastmittelgabe zur Vorbereitung einer Computertomographie bei Thomas zu einer akuten Schocksituation mit Atemnot, Blutdruckabfall und Herzasen. Nach Gabe von Cortison verbesserte sich sein Zustand zum Glück wieder zusehends. Über das Ergebnis der Voruntersuchungen waren wir sehr erleichtert. Die Blutwerte lagen im Normbereich (Hb 15,3 g/dl, MCV 103, Thrombos 213.000, Leukos 6.800), und es wurden keine Metastasen gefunden.

Vom 4. bis zum 8. April wurde dann stationär der erste Zyklus mit 5 x 24 Stunden Chemotherapie bei täglicher Bestrahlung des Analbereichs durchgeführt. Als er nach den ersten 5 Tagen nach Hause entlassen werden konnte, ging es ihm noch recht gut. Drei Tage später hat es dann aber angefangen mit entzündeten Schleimhäuten im Hals. Thomas konnte nichts mehr essen und es kam Durchfall dazu. Trotzdem ging es mit den ambulanten Bestrahlungen nach Plan täglich weiter. Am 7. Tag nach der Entlassung war Thomas schon sehr geschwächt. Er konnte weder essen noch trinken. Am 16. April bekam er Fieber und so starkes Nasenbluten aus beiden Nasenlöchern, dass wir mit ihm mit Blaulicht in die Klinik mussten. Auf der Gastro-Intensivstation konnte das Nasenbluten zum Glück durch Tamponaden gestoppt werden.

Thomas bekam starke Schmerzmittel und Antibiotika. Es wurde uns mitgeteilt, dass die Thrombozyten, Erythrozyten und Leukozyten als Folge der Chemotherapie stark abgesunken seien. Thomas befände sich in der Aplasiephase. Er erhielt Thrombozyten und Erythrozytentransfusionen. Zwei Tage später wurde Thomas auf die Normalstation verlegt. Täglich wurden die Blutwerte kontrolliert und er wurde weiterhin mit Antibiotika und Schmerzmitteln behandelt.

In den darauf folgenden Tagen verlor Thomas seine lange Haarpracht, auf die er eigentlich so stolz war. Er hatte weiterhin blutigen Durchfall, die Schleimhäute im Mund erholten sich langsam aber die Blutwerte blieben im Keller.



Die Ärzte wussten nicht warum. Da seine Leukozytenwerte unerwartet lange niedrig blieben, bekam Thomas zur Unterstützung seines Immunsystems ab Anfang Mai Spritzen mit Neupogen. Als am 8. Mai die Leukozyten endlich fast im Normbereich lagen, schöpften wir Hoffnung. Es war Muttertag und wir haben Tränen der Erlösung geweint. Aber die Thrombozyten und Erythrozyten wollten sich nicht erholen. Immer wieder mussten Blutkonzentrate

zugeführt werden. Die Ärzte und selbst der Professor waren ratlos, solch einen dramatischen Verlauf nach Bestrahlung und nur der Hälfte der angesetzten Chemotherapie hatten sie noch nie erlebt. Man vermutete eine Autoimmunerkrankung, die durch die Chemotherapie einen Schub erhalten haben könnte.





Symposium in Barcelona

Vom 20. bis 23. Oktober 2011 fand in Barcelona das 23. Wissenschaftliche Jahressymposium des Fanconi-Anämie-Forschungsfonds FARF statt. Wie Dave Frohnmayer, gemeinsam mit seiner Frau Lynn Mitgründer des FARF, in seiner Begrüßungsrede betonte, war es mit über 300 Teilnehmern aus aller Welt der bislang größte Wissenschaftlerkongress, der je zu Themen der Behandlung und Erforschung von Fanconi-Anämie veranstaltet wurde. Mehr als 50 geladene Referenten hielten Vorträge, mehr als 80 Forschergruppen stellten ihre Ergebnisse in Form von Postern aus. Themengruppen waren unter anderem: a) FA Proteine und DNA Reparatur, b) Stammzellen, Blutbildung und Knochenmarktransplantation, c) Krebserkrankungen bei Fanconi-Anämie, d) Funktion und Zusammenwirken aller FA-Gene in ihrer Gesamtheit und e) Experimentelle Therapien. Zu einer Übersicht aller Vorträge gelangt man im Internet über www.fanconi.org und "past symposia agendas".



FA-Gruppen weltweit

Am Rande des FA-Symposiums in Barcelona trafen sich die Vertreter von FA-Patientengruppen aus den USA, England, Frankreich, Spanien, Irland, Italien, den Niederlanden und Deutschland. Gesprächspunkte waren Ziele und Vorgehensweisen bei Kontakten zu Betroffenen, Ärzten und Wissenschaftlern, die Förderung von Forschungsprojekten sowie Möglichkeiten der Zusammenarbeit auf internationaler Ebene.

Am 15. Mai hatte zufällig ein Arzt der Kinderklinik Wochenenddienst auf der Erwachsenenstation, wo Thomas lag. Von diesem erhielten die behandelnden Ärzte den Hinweis, dass Thomas an Fanconi-Anämie leiden könnte. Wir forschten umgehend im Internet und nahmen Kontakt zu Herrn Dietrich von der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe auf. Dieser vermittelte ein Telefonat mit Dr. Ebell, der uns leider kaum noch Hoffnung machen konnte. Wie auch Herr Dietrich erklärte uns Dr. Ebell, dass für Fanconi-Anämie-Patienten das Mitomycin ein besonders schweres Zellgift ist.

Am 17.5. wurde eine Blutprobe ins Labor zur Untersuchung auf Fanconi-Anämie weitergeleitet. Zeitgleich bekam Thomas eine Lungenentzündung. Diese wurde mit einem Medikament gegen Pilze behandelt. Die Lungenentzündung verschwand nach wenigen Tagen, aber die Leberwerte stiegen drastisch an und er begann, Wasser einzulagern. Da die Entzündungswerte immer noch sehr hoch waren, wollte man die Antibiotika und Pilzmittel nicht absetzen. Man versuchte es jetzt mit einer Hochdosis Cortison. Die Entzündungswerte gingen zurück und Thomas ging es für 2 Tage etwas besser. Danach verschlechterte sich sein Zustand wieder. Er lagerte immer mehr



Wasser im Gewebe ein. Der Bauch wurde immer dicker, eine Punktion wagte man wegen der schlechten Gerinnungswerte nicht. Thomas litt sehr unter den Wassereinlagerungen. Er konnte sich kaum noch bewegen und hatte Schmerzen vom einseitigen Liegen.

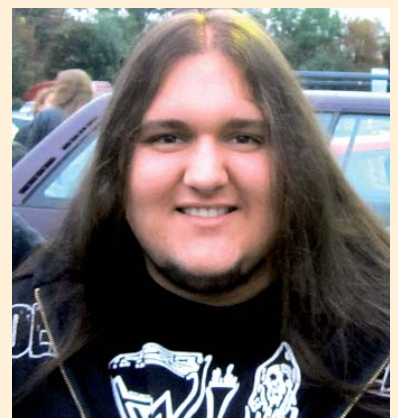
Am 23.5. musste Thomas auf die Intensivstation verlegt werden. Die Wasserausscheidung wurde immer schlechter, die Darmentzündung verstärkte sich wieder, hinzu kamen Probleme mit der Atmung. Zu diesem Zeitpunkt war der Verdacht auf Fanconi-Anämie bereits fernmündlich bestätigt. Da bei Thomas bereits einen Tag vorher infolge von Nasenbluten Blut in die Lunge gelangt war, musste er ins künstliche Koma versetzt und beatmet werden. An diesem Vormittag kam der zuvor zuständige Oberarzt auf die Intensivstation und bestätigte uns den Verdacht auf Fanconi-Anämie. Wir fragten ihn, ob dies bedeute, dass man Thomas mit der Chemotherapie vergiftet habe, aber er mochte nicht recht darauf antworten. Auch die Frage, ob unser Sohn noch eine Chance habe, blieb unbeantwortet.

Am 25.5. wurde Thomas noch einmal kurz aus der Tiefensedierung geholt, um die Atmung zu trainieren. Es war das letzte Mal, dass wir mit ihm sprechen konnten. Er konnte sich wegen der Schläuche uns gegenüber nur noch mit Nicken und Kopfschütteln äußern. Wir haben ihm Mut zugesprochen und immer noch geglaubt, es könnte alles gut werden.

Am Freitag, den 27. Mai vermutete man, dass der Darm nicht mehr durchblutet wird und erwägte eine Operation. Beim folgenden CT wurde festgestellt, dass alle inneren Organe stark geschädigt sind und man nichts mehr für ihn tun könnte. Der Kreislauf wurde noch künstlich aufrecht erhalten.

Am 1. Juni 2011 verstarb unser geliebter Sohn Thomas, als sein Herz zu schlagen aufgab.

Wir, die Eltern und die Schwester von Thomas, sind der Meinung, dass dies alles nicht hätte passieren dürfen. Wir hoffen, dass dieser Bericht aufrüttelt und dazu beiträgt, dass vor allem Erwachsenenmediziner erkennen, dass Fanconi-Anämie nicht auf das Kindesalter beschränkt bleibt, und bei Auftreten eines Karzinoms in so ungewöhnlich jungen Jahren sehr viel gründlicher als bei Thomas der Hintergrund erforscht werden muss. Zumal bei unserem Sohn ja bereits in jungen Jahren die erniedrigten Blutbilder schon einmal Anlass zur Sorge gaben.



Ein Foto von Thomas aus einer Zeit, als es ihm im Kreis seiner Familie und seiner vielen Freunde noch gut ging. Niemand ahnte damals etwas von Fanconi-Anämie und der stark erhöhten Gefahr für Schleimhautkrebs.



Weg ins neue Leben

Unter "www.simon-stein-fanconi.de" hat Simon Stein (19) aus Fulda in einer Art Tagebuch sehr detailliert die einzelnen Stationen seiner erfolgreichen Stammzelltransplantation in der Universitätsklinik Würzburg und auch die Zeit danach beschrieben. Bis Ende 2010 ging es Simon trotz seiner Fanconi-Anämie mit Hilfe von Androgentabletten noch so stabil, dass er eine Ausbildung bei der Stadtverwaltung Fulda beginnen konnte. Anfang 2011 verschlechterten sich seine Blutwerte dramatisch. Im Rahmen einer Knochenmarkspunktion wurden bei Simon Vorläuferzellen für eine beginnende Leukämie gefunden. Die Übertragung der Stammzellen von einem gut passenden unverwandten Spender fand am 21.7.2011 statt. Bereits am 30.8.2011 (Tag +40) konnte Simon wieder nach Hause. Auch wenn noch zahlreiche Kliniktermine zur Nachuntersuchung folgten, konnte Simon mit seinen Angehörigen, Freunden und Kollegen jetzt dankbar aufatmen. Er weiß, besser hätte die Transplantation kaum verlaufen können.



Spende der Stadt Fulda

Aus Solidarität mit ihrem jungen Kollegen Simon Stein (19, FA) sammelten Auszubildende der Stadtverwaltung Fulda 600 Euro für die FA-Forschung. Oberbürgermeister Gerhard Möller und Personalratsvorsitzender Richard Thonius (rechts im Bild) lobten das Engagement und übermittelten beste Genesungswünsche.

Im Gedenken an Madeleine

Das Leben meiner Frau Madeleine war geprägt von einem langen und schweren Kampf gegen die Fanconi-Anämie (FA). Ihre erste Diagnose lautete fälschlicherweise ITP (Autoimmunkrankheit gegen Thrombozyten). Ihr wurde die Milz entfernt, was ihre erniedrigten Thrombozyten aber nicht ansteigen ließ. Die Diagnose FA erhielt sie im Alter von 10 Jahren. Schon gleich am allerersten Tag, als wir uns kennenlernten, erklärte sie mir, dass sie Fanconi-Anämie hat. Keines ihrer Familienmitglieder konnte mir genau erklären, was die Krankheit bedeutet. Tatsächlich wurde sie niemals richtig gegen FA behandelt, mit Ausnahme der Blutwertetests einmal im Monat. Einen passenden Knochenmarkspender gab es damals offensichtlich nicht für sie. Über das Internet las ich die beiden FA-Bücher, die der amerikanische Fanconi-Forschungsfond FARF sowohl für Patienten und Familien wie auch für Ärzte und Wissenschaftler zur Information anbietet. Schlagartig wurde mir bewusst, worauf ich mich im Leben mit Madeleine einzustellen hatte. Aber ich hatte mich zutiefst in Madeleine als Mensch verliebt, die Krankheit konnte unserer Liebe nichts anhaben.

Im Juli 2006 zogen wir für 18 Monate gemeinsam von Johannesburg in die Gegend von Durban (nahe der Küste gelegen), woraufhin sich ihre Blutwerte dramatisch verbesserten. Leider gab es in dieser Gegend keine Ärzte, die sich mit FA auskannten. In der Hoffnung auf Ärzte mit mehr FA-Erfahrung zogen wir zurück nach Johannesburg. Aber schon bald merkten wir, dass es auch dort keine wirklichen FA-Experten gibt, worauf wir nach 6 Monaten wieder zurück nach Durban zogen. Wie durch ein Wunder begannen sich dort ihre Blutwerte erneut zu erholen.

Die letzten 6 Jahren im Leben von Madeleine waren bestimmt von ihrem Kampf gegen Krebs. Vor allem litt sie an Mundschleimhautkrebs, sogenannten Plattenepithelkarzinomen. Insgesamt 7 mal musste Krebs an ihrer Unterlippe entfernt werden, außerdem einmal eine Stelle an der Nase in der Nähe des Auges sowie Krebs im Genitalbereich. Nach der letzten Operation waren ihre Lippen so eng geworden, dass wir keine Möglichkeit mehr gesehen hätten, noch etwas zu entfernen, wenn der Krebs zurückgekommen wäre.

Dann fanden die Ärzte einen Tumor in einem Lymphknoten mit Verbindung zum Unterkieferknochen. Wie mir berichtet wurde, wäre wohl kaum ein Chirurg dazu bereit gewesen, den Tumor einfach herauszuoperieren, da bei einer solchen OP das Durchtrennen von Nerven nicht ausgeschlossen werden kann, was bei Madeleine zu Taubheit im Gesicht bis hin zu einer Gesichtslähmung hätte führen können. Deshalb gingen wir auf den Vorschlag der Ärzte ein, zunächst mit einer Chemotherapie die Größe des Tumors soweit zu reduzieren, dass er sich von selbst vom Unterkieferknochen löst, um ihn erst dann zu operieren und anschließend zu bestrahlen.

Es war Mitte August 2011, als wir mit der Onkologin für 2 1/2 Stunden zusammentrafen, um mit ihr das weitere Vorgehen zu beraten und auch über Madeleines FA zu sprechen. Alle hatten von ihrer Diagnose Fanconi-Anämie gehört, aber keiner dieser „Experten“ war sich wohl bewusst, was dies in Wahrheit bedeutete. Vom FARF in den USA wurden uns 4 Namen von Ärzten in Südafrika genannt, die sich wirklich gut mit Fanconi-Anämie auskennen sollten. Ich habe sie alle kontaktiert und mit ihnen gesprochen. Ich leitete ihre Kontaktdaten an Madeleines Onkologen und Hämatologen weiter, aber keiner empfand es für nötig, sich mit ihnen in Verbindung zu setzen. Noch wenige Tage vor Madeleines Tod bat ich diese 4 Experten noch einmal als letzten Versuch, sich von sich aus mit Madeleines behandelnden Ärzten in Verbindung zu setzen, aber auch dies geschah nicht. Am Ende kam es mir so vor, als gäbe es nur noch 2 Menschen auf der Welt, die Madeleines Kampf bis zum bitteren Ende durchstehen mussten, Madeleine und mich.





Treffen in Euro Disney

So viele französische FA-Familien waren schon lange nicht mehr zur gleichen Zeit am gleichen Ort zusammengekommen. Anlässlich des 20-jährigen Bestehens der französischen Fanconi-Anämie-Organisation "AFMF" fand vom 30.4. bis 1.5.2011 mit finanzieller Unterstützung von Disneyland Paris in dem zu "Euro Disney" gehörenden Hotel "Séquoia" ein Treffen mit mehr als 70 Teilnehmern statt. Neben der Möglichkeit an Gesprächsrunden und Vorträgen über FA teilzunehmen, bekamen die Familien mit ihren begeisterten Kindern auch freie Eintrittskarten in den "Euro Disney" Park geschenkt. Bei den von Dr. Eunike Velleuer und Ralf Dietrich auf Einladung von Marie-Pierre Bichet (Vorsitzende des AFMF) angebotenen Mundschleimhautabstrichen nahmen 16 französische FA-Patienten teil.



Dank für Ballonfahrt

"Es war ein eindrucksvolles Erlebnis", schreibt Prof. Dr. Karl Sperling in einem Dankesbrief an die Dt. FA-Hilfe, "bei den Startvorbereitungen zu helfen, bis in 1000 m Höhe zu steigen, bei schönem Sonnenschein die weite Aussicht zu genießen und bei untergehender Sonne wieder zu landen." Bis 2009 war Prof. Sperling Leiter des Instituts für Humangenetik an der Charité Berlin. Im Herbst 2009 zeichnete ihn die Dt. FA-Hilfe für sein Lebenswerk aus. Die Ballonfahrt mit Enkelsohn Yannik war sein Geschenk, das er jetzt einlöste.

Madeleine erhielt ihre erste Chemotherapie am 9. September 2011. Der Behandlungsplan sah vor, dass sie die Chemo einmal alle 3 Wochen für insgesamt 9 Wochen erhielt. Die Bestrahlung sollte von montags bis freitags für 7 Wochen durchgeführt werden. Aber schon die erste Gabe Chemo ließ ihre Blutwerte so massiv abstürzen, dass sie bereits 4 Tage danach auf der Onkologiestation des Kingsway Hospitals eingeliefert wurde. Die Blutbilder zeigten verheerende Werte. Madeleines Leukozyten lagen bei 0,0 und erholten sich auch am 15.9. nicht. Um sie nach oben zu pushen, erhielt sie täglich Spritzen mit Neupogen. Ihre Thrombozyten, die sonst bei 90.000 lagen, waren am 16.9. auf 15.000 abgestürzt. Noch am gleichen Tag bekam sie ihre erste Thrombozytentransfusion. Immer wieder kam es bei Madeleine zu unkontrollierbaren Blutungen durch die Nase und die Augen. Am 22. September (unserem 4. Hochzeitstag) wurde sie auf die Intensivstation verlegt, wo sie regelmäßig jeden 2. Tag mit Thrombozyten und roten Blutkörperchen auftransfundiert werden musste.



Die Onkologin versuchte, Kontakt zu einer Hämatologin im nur 15 km entfernten Parkland Hospital aufzunehmen, die als besonders erfahren in der Behandlung von Anämien (nicht Fanconi-Anämie) gilt. Der Plan war, Madeleine ins Parkland Hospital zu überweisen, wozu man sich wegen ihres stark geschwächten Zustands allerdings die Unterstützung dieser erfahrenen Hämatologin gewünscht hätte. Leider lehnte es die Hämatologin grundsätzlich ab, mit Madeleines Onkologin am Telefon zu sprechen, weil, man mag es kaum glauben, Madeleine nicht zu den von ihr in ihrer Klinik behandelten Patienten gehörte.

Erst am Freitag, den 30. September, konnte Madeleine in das Parkland Hospital überwiesen werden. Zu diesem Zeitpunkt benötigte sie schon je 2 Einheiten Thrombozyten- und Erythrozytentransfusionen täglich. Am Samstag versagte ihre Leber und es sammelten sich immer mehr Gifte in ihrem Körper an. Am Sonntag kam dann auch ihre Nierenfunktion zum Erliegen. Am Montag wurde mir mitgeteilt, dass man damit rechnen müsse, dass ihr Herz nicht mehr lange schlagen würde. Madeleine bat mich, dafür zu sorgen, dass sie, wenn es so weit ist, nicht mehr wiederbelebt wird. Bis 15.45 Uhr am Montag konnten wir noch miteinander sprechen. Meine letzten Worte an sie waren „Ich liebe Dich“ und sie antwortete „Ich liebe Dich auch“. Danach verfiel sie in einen Zustand, in dem sie nicht mehr reagieren konnte. Ich spürte, dass sie jetzt bald sterben würde. Von 15:55 Uhr an starrte ich wie gebannt auf den Monitor – bis er um 16:15 Uhr anzeigte, dass ihr Herz zu schlagen aufgehört hatte.

Ich bin nicht gut im Beten, aber für diese 20 Minuten war es das Einzige, was ich tat, um ihr bei ihrem Sterbeprozess beizustehen. Es war das aller-schwerste, das ich je bislang erleben musste. Trotzdem bin ich froh, dass ich dabei sein konnte, um ihr Lebewohl zu sagen. Auch wenn es mir noch immer sehr schwer fällt, über ihren Tod zu sprechen, wird es mir für immer gegenwärtig bleiben, welch ein Gefühl der Erleichterung mich überkam, als ich wusste, dass sie nicht mehr leiden muss. Madeleine war 28 Jahre alt, als sie friedlich starb. Ihr war bewusst, wie kostbar Leben ist. Jeder einzelne Tag war ihr wichtig. Sie wollte auf keinen Fall, dass die Krankheit Kontrolle über ihr Leben bekam.



An manchen Tagen begreife ich überhaupt noch nicht, was geschehen ist. Was es leichter macht ist die Gewissheit, dass Madeleine jetzt an einem besseren Ort ist. Es ist nicht leicht, es anderen Menschen zu vermitteln, aber wenn ich Madeleine noch einmal so wie früher begegnen könnte, würde ich trotz des Wissens, wie ihre Krankheit verläuft, den gleichen Weg noch einmal mit ihr gehen, allein nur, um wieder bei ihr sein zu können.



Studie: "Leben mit FA"

Amy Frohnmayer (24, selbst FA) hat als wissenschaftliche Mitarbeiterin der Universität Oregon (OHSU) im Rahmen ihrer sozialpsychologischen Masterarbeit mit 18 erwachsenen Fanconi-Anämie-Patienten im Alter zwischen 18 und 55 Jahren Interviews zum Thema Krankheitsbewältigung im Alltag geführt und von 96 weiteren erwachsenen FA-Patienten ausgefüllte Fragebögen zurückerhalten. Im Rahmen des Camp-Sunshine-Treffens des FARF im Juni 2011 stellte sie die wichtigsten Ergebnisse ihrer Studie vor. Etwa die Hälfte der Befragten hatte eine KMT bekommen, etwa ein Drittel hatte eine Krebsbehandlung hinter sich. Als bedeutendste persönliche Herausforderung gab die Mehrheit der Befragten die Vorahnung auf bevorstehende Komplikationen im Krankheitsverlauf an, das Empfinden, sich grundlegend von anderen zu unterscheiden, Unwohlsein beim Gedanken, medizinische Verantwortung für sich selbst übernehmen zu müssen und emotionale Belastungen in Verbindung mit dem Tod anderer FA-Patienten. Positive Ratschläge von Betroffenen an Andere waren: "Lebt Euer Leben, lasst es nicht von FA kontrollieren, bleibt stets zuversichtlich!"



FA-Treffen in England

Vom 11. bis 13. März 2011 veranstaltete die englische FA-Gruppe "FAMily Support" in der Nähe von York ihr 2. Jahrestreffen. 10 Familien kamen und nahmen an Vorträgen und Gesprächsgruppen teil.

Wissen als Chance: Erste Fortschritte in der Früherkennung und Frühbehandlung von Mundschleimhautkrebs bei Fanconi-Anämie

Die durchschnittliche 5-Jahres-Überlebensrate bei Mundschleimhautkrebs in der Normalbevölkerung liegt nur bei etwa 50–60%. Bei FA-Patienten mit Schleimhautkarzinomen sieht die Prognose zur Zeit leider noch schlechter aus, vor allem auch, weil die sonst übliche Chemotherapie bei ihnen als Therapieoption ausfällt. Auch nicht vom Krebs betroffene Körperzellen und lebenswichtige Organe würden bei FA-Patienten durch die Chemotherapie unwiederbringlich zerstört.

Von daher sollte das Wissen um das stark erhöhte Schleimhautkrebsrisiko bei Fanconi-Anämie (ca. 700 mal höher als in der Normalbevölkerung) dringend als Chance verstanden und unbedingt genutzt werden, jeden an FA diagnostizierten Patienten so gründlich und regelmäßig wie möglich in ein gut funktionierendes Konzept der Krebsvorsorge mit einzubinden. Je früher bei FA eine verdächtige Zellentartung der Schleimhäute in Mund, Rachen, Speiseröhre, Genital- oder Analbereich entdeckt wird, desto rechtzeitiger können



Eine von mehr als 850 Mundinspektionen, die Dr. med. Eunike Velleuer von der Universität Düsseldorf zusammen mit Ralf Dietrich von der Dt. FA-Hilfe in den vergangenen 5 Jahren bei inzwischen 465 FA-Patienten durchführen konnte. Eine große Hilfe ist dabei die gute Zusammenarbeit mit Prof. Böcking und seinem Nachfolger Prof. Biesterfeld von der Düsseldorfer Cytopathologie sowie die großzügige Leihgabe eines hochauflösenden Endoskop-Kamerasystems der Firma Karl Storz.

erfahrene Mediziner dem Krebs noch zuverlässig begegnen, desto weniger invasiv müssen die therapeutischen Maßnahmen ausfallen und umso höher sind die Chancen für FA-Patienten, trotz der Diagnose Krebs nach Abschluß der Behandlungen wieder mit Zuversicht weiterleben zu können.

Das von der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe zusammen mit der Universität Düsseldorf (Dr. med. Eunike Velleuer, Prof. Dr. Alfred Böcking, Prof. Dr. Stefan Biesterfeld) und der Universität Amsterdam (Prof. Dr. Ruud Brakenhoff) initiierte Forschungsprojekt zur Früherkennung von

Mundschleimhautkrebs hat es in den vergangenen 5 Jahren geschafft, eine zunehmende Zahl von FA-Patienten und ihre behandelnden Ärzte vor Ort von der Notwendigkeit regelmäßiger Krebsvorsorgeuntersuchungen zu überzeugen. Ein Großteil der bislang bei diesen Untersuchungen gefundenen Karzinome konnte noch rechtzeitig behandelt werden.

Auch außerhalb von Deutschland und den Niederlanden besteht seitens Patientengruppen, Ärzten und Wissenschaftlern inzwischen großes Interesse an einer längerfristigen und länderübergreifenden Zusammenarbeit. Der diagnostischen Auswertung von Mundschleimhautabstrichen bei sichtbaren Läsionen sowie der Erforschung von durch Patienten nach Operationen zur Verfügung gestellten Tumorproben wird übereinstimmend eine hohe medizinische wie auch wissenschaftliche Bedeutung zugeschrieben.

Christian hat sein Lachen zurück

Unser Sohn Christian wurde mit einer fehlenden Speiche im linken Unterarm geboren. Als seine Thrombozytenwerte im Alter von 3 Jahren abfielen, dachten die Ärzte zunächst an das TAR-Syndrom (Thrombocytopenia with absent Radius = spezielle Erkrankung mit erniedrigten Thrombozyten und fehlender Speiche). Als mit 6 Jahren auch der Hb sank, stellte man Fanconi-Anämie fest. Zum Glück sprach Christian zunächst auf eine Therapie mit männlichen Hormonen sehr gut an. Seine Blutwerte verbesserten sich zusehends. Für ihn war dies sehr wichtig, da seine große Leidenschaft dem Downhill-Biken (mit dem Fahrrad steile Berge hinunterfahren) galt. Im Januar 2009 wurde bei Christian leider MDS (Myelodysplastisches Syndrom – Vorstufe von Leukämie) festgestellt und in der Uniklinik Giessen die Transplantation mit Stammzellen von einem Fremdspender aus Italien vorbereitet. Die Transplantation selbst verlief gut. Schon am 17. Tag nach der Stammzellübertragung hatte Christian bereits erste eigene Leukozyten.



Von Brasilien lernen

Große Erleichterung nach getaner Arbeit – zwei Jahre nach dem Start der deutsch-brasilianischen Zusammenarbeit zwischen der Universität von Paraná (Brasilien), der Universität Düsseldorf sowie der Dt. FA-Hilfe gab es auch im Rahmen des 2. brasilianischen FA-Familientreffens in Curitiba Ende November 2011 erneut Gelegenheit, eine Woche lang den Zustand der Mäuler von 90 der 95 angereisten FA-Patienten zu untersuchen und zu dokumentieren. Wie schon 2009 wurde von Dr. Eunike Vel-leuer (2.v.l.) gemeinsam mit dem brasilianischen HNO-Experten Prof. Dr. Cassius Torres-Pereira (1.v.r.) und der Knochenmark-transplanteurin Dr. Carmem Bonfim (4.v.r.) von allen sichtbaren Läsionen Bürstenabstriche entnommen, die zur Zeit im Institut für Cytopathologie von Prof. Biesterfeld in Düsseldorf genauer untersucht werden. Was sich schon jetzt eindeutig feststellen lässt: Die Mundhygiene der Patienten ist nach der gründlichen Information vor 2 Jahren über das erhöhte Krebsrisiko deutlich besser geworden. Im Verhältnis zur Teilnehmerzahl hat die Anzahl der entdeckten Läsionen sichtbar abgenommen. Ein großes Lob an die sehr motivierten brasilianischen Ärzte und Ärztinnen, die zum Teil in ihrer Dienstzeit, teilweise aber auch ehrenamtlich jeden FA-Patienten, der in Verbindung mit seiner FA nach Curitiba kommt, auch einer oralen Untersuchung bzw. Behandlung unterziehen. Mit über 400 betreuten FA-Patienten ist Curitiba das größte Behandlungszentrum für Fanconi-Anämie weltweit.

Impressum



Deutsche
Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.
Bundesgeschäftsstelle
(Redaktion)
Böckenweg 4, 59427 Unna
Tel. 02308/2324
eMail: ralf.dietrich@fanconi.de
Internet: <http://www.fanconi.de>

Abstoßungsreaktionen gab es zum Glück keine. Allerdings kam es am Tag +20 infolge einer sogenannten BK-Virusinfektion (bleibt bei Menschen mit gesundem Immunsystem ohne jedes Krankheitszeichen) zu einer blutigen Entzündung der Blaseschleimhaut mit starker Koagelbildung. Christian war die ganze Zeit ans Bett gefesselt. Trotz regelmäßiger Gaben von Thrombozytenkonzentraten kam es immer wieder zu starker Bildung von Gerinnseln in der Blase und zur Blockierung des Ablaufsystems unter heftigsten Schmerzen. Christian musste in der Urologie regelmäßig das Spülen des Katheters und das Ausräumen der bis zu hühnereigroßen Koagel über sich ergehen lassen.

Etwa 7 Wochen nach der Transplantation kam es zu einer lebensbedrohlichen Blutung in der Blase. Die Urologen versuchten verzweifelt, die Blaseschleimhaut zu „veröden“, was ihnen glücklicherweise unter Gabe von mehreren Thrombozyten- und Erythrozytenkonzentraten nach Stunden gelang.

Als wir dem Tag +100 immer näher kamen, wurde die Blasenentzündung von Tag zu Tag besser. Die Lymphozyten bekämpften das Virus in der Blase, der Spülkatheder wurde gezogen und Christian konnte wieder normal auf die Toilette gehen.

Am Tag +106 wurde er aus der Klinik entlassen, aber eine schwere Ernährungsstörung mit Ekel vorm Essen, Durchfall, Übelkeit und Erbrechen brachte uns noch über ein Jahr lang fast zur Verzweiflung. Christian wurde täglich mit parenteraler Ernährung (über den Hickman-Katheder) versorgt, bis wir uns endlich bei einem Gewicht von 38 kg bei 1,73 m Größe zu einer Magensonde (PEG) entschlossen haben. Diese brachte nach anfänglichen Schwierigkeiten letztendlich den Durchbruch, sein Magen und Darm konnten sich wieder an feste Nahrung gewöhnen. Die Nahrungsumstellung nach Diagnose einer Lactoseintoleranz trug ein Weiteres zu seiner Genesung bei. Heute, 2 Jahre und 8 Monate nach der Transplantation, wiegt Christian 49 kg. Seine am 1. August 2011 begonnene Ausbildung als Bauzeichner macht ihm große Freude. Und: Er hat sein Lachen zurück!



Informationen, die weiterhelfen:

„Frühentdeckung von Mundschleimhautkrebs bei Patienten mit Fanconi-Anämie“

Auszug aus einem Informationsblatt des amerikanischen FA-Forschungsfonds FARF (wird in Kürze allen deutschen FA-Patienten zugeschickt - ab sofort auch zum Download unter <http://www.fanconi.de/infolyer-ZA.pdf>)



FA-Patient:

Bitte zeigen Sie diese Information Ihrem **Zahnarzt**. Bringen Sie sie zu jedem Termin mit!

Fachärzte für Zahnpflege spielen in der medizinischen Versorgung von Patienten, die unter Fanconi-Anämie (einer seltenen genetischen Störung) leiden, eine wichtige Rolle. Obwohl die Fanconi-Anämie in erster Linie als eine Bluterkrankung angesehen wird, kann sie Auswirkungen auf alle Systeme des Körpers haben und führt in praktisch allen Fällen zu Krebs.

Schleimhautkrebs im Mund- und Rachenbereich stellt ein besonderes Problem für Fanconi-Anämie-Patienten dar. Als der medizinische Dienstleister, der mit der Mundhöhle Ihres Patienten am vertrautesten ist, sind Sie in der einzigartigen Position, subtile Veränderungen oder Läsionen früh zu erkennen. Die Durchführung eines Mundkrebs-Screenings bei jedem Besuch stellt einen wichtigen Teil der gesamten Krebsüberwachung des Patienten dar. Wie bei allen anderen Patienten bieten die frühe Erkennung und Behandlung die beste Überlebenschance.

Wir möchten Sie gern zur Lektüre dieses Infoblatts einladen und Sie darum bitten, sich direkt an uns zu wenden, wenn Sie noch Fragen haben. (Unsere Kontaktdaten finden Sie auf der Rückseite dieses Dokuments.) Weitere Informationen über Fanconi-Anämie finden Sie auf unserer Webseite unter www.fanconi.org. Vielen Dank!

[weitere Infos auf Deutsch auch unter www.fanconi.de]