



Frohe Weihnachten und einen guten
Rutsch ins Neue Jahr 2018!

Vorstand:

Birgit Schmitt, 63863 Eschau
Gabriele Windham, 63853 Eschau
Cornelia Sowa-Dietrich, 59427 Unna
Dr. Reiner Sartorius, 74357 Bönningheim
Derya Öztürk, 47807 Krefeld
Flavio Canonica, CH 6948 Porza / Schweiz

**Familienbetreuung, Ärzte und
Wissenschaftlerkontakte:**

Ralf Dietrich, Böckenweg 4
59427 Unna-Siddinghausen
Tel.: 02308 2324, mobil: 0177-4109697
Email: ralf.dietrich@fanconi.de
Internet: <http://www.fanconi.de>

Unna/Eschau 16.12.2017

Es ist wieder so weit. So gerade noch rechtzeitig zum Weihnachtsfest ist die neue Ausgabe von "Projekt Hoffnung" fertiggestellt. Schwerpunkt unserer Berichterstattung in diesem Jahr ist "Die Geschichte der Gentherapie-Versuche bei Fanconi-Anämie". Klingt es nicht wie der lang ersehnte Traum? Endlich könnte es durch eine gezielte Korrektur des Gendefekts gelingen, die verhängnisvollen und am Ende leider oft tödlichen Folgen der Krankheit für immer zu besiegen. Zahlreiche Wissenschaftler und Ärzte weltweit arbeiten mit Hochdruck daran. Wäre das nicht eine

phantastische Meldung? Knochenmarkversagen bei FA besiegt, Leukämiegefahr gebannt, Schleimhautkrebs bereits im Vorstadium gestoppt!? Leider wird es noch eine Weile dauern, bis sich zeigt, wie realistisch diese Hoffnung auf den großen Durchbruch tatsächlich ist. Noch scheint es etliche Hürden und "harte Nüsse" zu geben, die von den Experten geknackt werden müssen. Die Anfänge sind gemacht,



und wer weiß, vielleicht geht irgendwann plötzlich dann alles ganz schnell. Zur Zeit bleibt den Betroffenen und ihren Familien nichts anderes übrig, als schon bestehende Behandlungsmöglichkeiten zu nutzen. Zum Glück haben Androgentherapie, Knochenmarktransplantation, Leukämie- und Krebsfrüherkennung (und am besten auch Frühbehandlung) inzwischen einiges zu bieten. Wie es den FA-Kindern und Erwachsenen damit ergeht, können sie auch in "Projekt Hoffnung 2017" wieder erfahren. Und dennoch, ohne en-

gagierte und zukunftsweisende Forschung geht es nicht. Deshalb unser herzliches Dankeschön an alle für die wichtigen Spenden auch im zurückliegenden Jahr. Bitte unterstützen Sie unsere Arbeit, wenn irgend möglich, auch weiterhin.

Mit den besten Grüßen und Wünschen, auch im Namen des Vorstands

Ralf Dietrich

Birgit Schmitt

Geschäftsführung Dt. Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.

Vorstand und Rechnungsführung Dt. Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.

Eduardo und Vanessa aus Brasilien (beide FA) konnten mit Unterstützung aus Deutschland gerettet werden

Dass es in unserer Fanconi–Anämie–Arbeit möglich ist, manchmal auch mit relativ bescheidenen Mitteln Berge zu versetzen, vermittelt Dr. Carmem Bonfim von der Universitätsklinik Paraná im folgenden Schreiben, welches wir unseren Lesern als unsere ganz persönliche “FA–Weihnachtsgeschichte” weiterleiten möchten:

Curitiba, 13. Dez. 2017 – “Liebe Freunde in Deutschland! Eduardo kam zu uns, als er 10 Jahre alt war. Wegen seiner Fanconi–Anämie hatte er extrem niedrige Blutwerte. Einen passenden Familien– oder Fremdspender für eine Knochenmarktransplantation (KMT) fanden wir nicht. So erhielt er von uns Oxymetholon. Durch die Hormon–

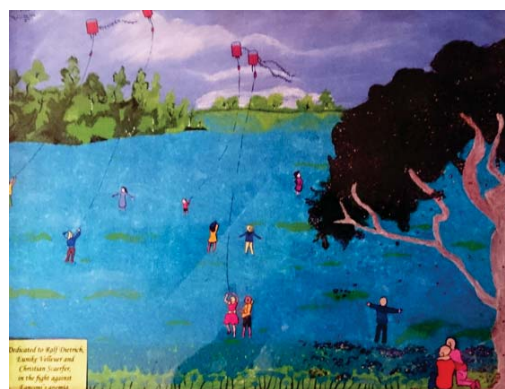


tabletten stiegen seine Blutwerte für 8 Jahre hervorragend an. Als es 2013 weltweit zu einem vorübergehenden Engpass bei der Oxy–Versorgung kam, sanken seine Blutwerte rapide ab. Als Oxy wieder verfügbar war, sprach er kaum mehr darauf an. Im Herbst 2016 ging es ihm dann extrem schlecht. Im Alter von 22 hatte sich bei ihm eine aggressive Leukämie mit 50% Blasten entwickelt.

Es musste sofort etwas geschehen. Aufgrund seiner afroamerikanischen Abstammung fanden wir auch diesmal trotz internationaler Suche keinen gewebeverträglichen Fremdspender für ihn. Wir mussten uns kurzfristig entscheiden, die KMT mit seinem

halbidentischen Bruder durchzuführen, der lediglich in 5 von 10 HLA–Merkmale passend war. Bei solchen Transplantationen hatten Patienten früher kaum Überlebenschancen. Es sei denn, man verabreicht ihnen über die Vene ein extrem teures Medikament mit dem Namen “MMF”, das den Kampf der übertragenen Stammzellen gegen den Empfängerkörper verhindern hilft.

Theoretisch kommt der Staat Brasilien über die nationale Krankenversorgung auch für teure Medikamente wie MMF auf. Doch dauert es oft Monate, bis der Import aus dem Ausland genehmigt wird. Für Eduardo wäre Warten das sichere Todesurteil gewesen. Wir sind der Dt. FA–Hilfe und mehreren privaten Spendern extrem dankbar, dass sie uns in dieser für Eduardo ausweglosen Situation unbürokratisch zur Seite standen. Innerhalb kurzer Zeit erhielten wir das MMF über eine Apotheke in Deutschland und Eduardo konnte gerettet werden. Da wir mit dem MMF sparsam umgingen, blieben sogar noch einige Ampullen übrig, um auch der 27–jährigen und sehr viel leichteren Vanessa, die kurz nach Eduardo mit 70% Leukämieblasten zu uns kam, ebenfalls mit einer Haplo–KMT und MMF helfen zu können. Danke an alle, die dazu beigetragen haben, dass es den beiden wieder so gut geht und sie ihre schwere Zeit überwinden konnten.”



„Aus dem Schatten in das Licht“. Aus Dankbarkeit an seine Unterstützer aus Deutschland überreichte Eduardo im November 2017 beim 5. Brasilianischen FA–Treffen in Curitiba eines seiner Gemälde stellvertretend an Dr. Velleuer und Ralf Dietrich. Es zeigt rote Stammzellenbeutel als frei in der Luft fliegende Drachen in den Händen der geretteten FA–Betroffenen.