

FANCONI-ANÄMIE

Erklärungen Foto Titelseite

Für die auf der Titelseite abgebildete „FISH“-Aufnahme (Foto von Dr. rer. nat. Holger Tönnies, Charité - Universitätsmedizin Berlin) wurden die Chromosomen eines Fanconi-Anämie-Patienten in Blau angefärbt. Die Kontrollregion, die eine Identifikation des Chromosoms 7 erlaubt, wurde durch rote Fluoreszenz markiert. Der untere Bereich des Chromosoms 7, der bei der akuten myeloischen Leukämie (AML) häufig auf einem der beiden Chromosomen 7 fehlt, wurde durch grüne Fluoreszenz sichtbar gemacht. Da bei diesem Patienten die grüne Fluoreszenz auf beiden Chromosomen nachweisbar ist, kann die beruhigende Mitteilung gemacht werden, dass keine Monosomie 7 sondern ein Normalbefund vorliegt.

Analog dazu erfolgt auch der Nachweis von möglicherweise zusätzlichem Material des langen Arms von Chromosom 3 (nicht im Bild dargestellt). Beim Vorliegen einer Trisomie des kritischen Bereichs von Chromosom 3 würden in einer entsprechenden FISH-Aufnahme drei Fluoreszenzsignale nachweisbar sein. Da nach allen bisherigen Daten diese Chromosomenveränderung bei Fanconi-Anämie-Patienten mit einer ungünstigen Prognose einherzugehen scheint, sollten die Untersuchungen in regelmäßigen Abständen wiederholt werden (vgl. Kapitel 13).

FANCONI-ANÄMIE

Ein Handbuch für Eltern,
Patienten und ihre Ärzte

auf der
amerikanischen Originalausgabe von
Lynn und Dave Frohmayer
basierende
und ergänzte
deutsche Überarbeitung

Herausgeber der deutschsprachigen Ausgabe:
DEUTSCHE FANCONI-ANÄMIE-HILFE e.V.



Dieses Handbuch (oder Teile davon) darf mit Erlaubnis des Herausgebers nachgedruckt werden. Es kann unter folgender Adresse bezogen werden:

Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.

- Redaktion Handbuch -

Ralf Dietrich, Böckenweg 4, D-59427 Unna
Tel. 02308/2324, eMail: ralf.dietrich@fanconi.de

Eine Online-Version des Handbuchs finden Sie im Internet unter: <http://www.fanconi.de>. Bitte nehmen Sie Kontakt zur Redaktion auf, wenn Sie beim Lesen noch auf Fehler stoßen oder sich Anregungen für fachliche oder stilistische Änderungen ergeben. Auf diese Weise lässt sich der Stand der Beiträge über die Online-Version fortlaufend aktualisieren und optimieren.

FANCONI-ANÄMIE:

Ein Handbuch für Eltern, Patienten und ihre Ärzte

Wissenschaftliche Beratung:

Dr. med. Wolfram Ebell, Charité - Universitätsmedizin Berlin
Prof. Dr. med. Holger Höhn, Universität Würzburg.

Übersetzungen:

Dr. med. Wolfram Ebell - Berlin, Prof. Dr. med. Holger Höhn - Würzburg,
Doris Schröder - England, Werner Maier - München, Ralf Dietrich - Unna.

Redaktionelle Mitarbeit, Überarbeitungsvorschläge, Korrekturen:

Dr. med. Wolfram Ebell, Prof. Dr. med. Holger Höhn, Werner Maier,
Prof. Dr. med. Detlev Schindler, Prof. Dr. rer. nat. Martin Digweed,
Prof. Dr. rer. nat. Heidemarie Neitzel, Renate Dietrich, Birgit Schmitt,
Cornelia Sowa-Dietrich, Jürgen Standfuß, Gaynor Marschner,
Claudia Beckmann, Valeska Dietrich, Gabriele Heun,
Dr. sc. agr. Reiner Sartorius - und viele andere.

Koordination, Satz, Layout, Umschlaggestaltung:

Ralf Dietrich - Unna

Druck:

Druck Thiebes, Hagen

Herausgeber:

Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.
www.fanconi.de

© 2005

Printed in Germany
ISBN 3-00-015621-6

*„Wir blicken auf den Tag,
und wir hoffen, dass er bald kommen möge,
an dem die Fanconi-Anämie
dank unserer gemeinsamen Anstrengungen
nicht mehr länger das Leben,
die Hoffnungen und Träume
unserer geliebten Familien zerstört.“*

Lynn und Dave Frohnmayer

Beiträge von 36 Autoren

Der Großteil der aus den USA stammenden Beiträge wurde dem Handbuch von Lynn und Dave Frohnmayer „*FANCONI ANEMIA, A Handbook for Families and Their Physicians, 3. Auflage, 2000*“ entnommen. Die Kapitel 10, 23 und 24 der hier vorliegenden deutschen Ausgabe beziehen sich auf Beiträge aus „*Fanconi Anemia: Standards for Clinical Care, 2. Auflage, 2003*“, dessen Herausgeber der amerikanische Fanconi-Anämie-Forschungsfond „FARF“ ist. Der in Auszügen gedruckte Beitrag in Kapitel 11 erschien als Original im „FA-Family Newsletter Nr. 31“ des FARF.

Bei den nicht in deutscher Sprache verfassten Beiträgen wurde Wert auf eine möglichst originalgetreue Übersetzung gelegt.

Erklärungen und inhaltliche Ergänzungen zu den Original-Beiträgen sind durch eckige Klammern gekennzeichnet.

Kapitel, die zur Aktualisierung und Anpassung an hiesige Verhältnisse von deutschen Experten überarbeitet wurden, sind mit den Namen der ursprünglichen Autoren sowie den Namen der Verantwortlichen für die deutsche Fassung gekennzeichnet. Mehrere in den Jahren 2004 und 2005 entstandene Kapitel und Anhänge von in Deutschland bzw. den Niederlanden lebenden Autoren wurden als Ergänzung zu den aus den USA stammenden Beiträgen mit aufgenommen.