

# Familien-, Ärzte- und Wissenschaftlertreffen Gersfeld/Rhön, 08. bis 10. November 2013



Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.

## VORLÄUFIGES PROGRAMM

### Freitag, 08. November 2013

- 15:00 - 18:00 Uhr **Anreise** der ersten Teilnehmer und Zimmerverteilung  
Jugendherberge (JH) - ab 16 Uhr **Kaffeetrinken** -
- 18:00 - 19:00 Uhr (JH) gemeinsames **Abendessen**  
Begrüßung durch Herrn **Andreas Lang** (Herbergsvater)
- 19:30 - 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 Kennenlernen besonders mit neuen FA-Familien nehmen. Unsere Kinderbetreuer werden mit ihrem speziellen Programm für die Kinder dazu beitragen, dass die Eltern genügend Zeit und Ruhe für Gespräche sowie den Besuch der Vorträge finden. Bereits ab Freitag Abend für Fragen aller Art ebenfalls mit dabei:  
**Prof. Dr. rer. nat. Heidemarie Neitzel**, Charité Universitätsmedizin Berlin  
**Dr. med. Gabriele Strauss**, Charité Universitätsmedizin Berlin  
**Prof. Dr. med. Stefan Biesterfeld**, Universität Düsseldorf  
**Prof. Dr. rer.nat. Birgit Henrich**, Universität Düsseldorf  
**Prof. Dr. dent. Cassius Torres-Pereira**, Universität v. Parana, Curitiba, Brasilien  
**Prof. Dr. rer.nat. Jordi Surralles**, Universität v. Catalonien, Barcelona, Spanien  
**Prof. Dr. med. Holger Hoehn**, Universität Würzburg  
**Dr. med. Eunike Velleuer**, Universitätskinderklinik Düsseldorf
- ab 21.45 Uhr (JH) Ende offen: **„Gemütlicher Abend in geselliger Runde“**  
Alle sind eingeladen, bei Saft, Limo, Bier oder Wein zusammenzukommen.

### Samstag, 09. November 2013

- 07:45 - 08:30 Uhr (JH) gemeinsames **Frühstück**
- 08:30 - 08:45 Uhr Fußweg zum Bürgersaal (BS)
- 09.00 - 09.25 Uhr (BS) **Prof. Dr. med. Stefan Biesterfeld**  
Institut für Cytopathologie, Heinrich-Heine-Universität, Düsseldorf  
**"Abklärung sichtbarer Läsionen in der Mundhöhle von FA-Patienten - bisherige Messungen im Vergleich mit denen des als Leihgabe für die Uni Düsseldorf neu angeschafften DNA-Zytometrieautomaten"**  
*Als Nachfolger von Prof. Dr. Alfred Böcking wendet auch Prof. Dr. Biesterfeld an der Universität Düsseldorf zur Abklärung von Bürstenabstrichen die Methode der Cytopathologie und DNA-Cytometrie an. In den vergangenen 7 Jahren hat sich das Institut auch in der Früherkennung von Dysplasien und Karzinomen der Mundschleimhaut bei Fanconi-Anämie auch im Ausland einen Namen gemacht. Je früher und zuverlässiger Schleimhautkarzinome bei FA erkannt werden, desto besser sind die Behandlungsmöglichkeiten und desto größer die Chance, dass relativ gering-invasive Operationen bereits helfen, dass der Krebs an dieser Stelle nicht wieder auftritt. Zum ersten Mal weltweit für Fanconi-Anämie kommt seit August diesen Jahres ein von den FA-Selbsthilfegruppen Deutschland, Frankreich und Österreich finanziert und von Prof. Böcking maßgeblich mitentwickelter DNA-Zytometrie-Automat der Firma Motic zum Einsatz, dessen Arbeitsweise und Zuverlässigkeit von Prof. Biesterfeld vorgestellt wird. Die Proben stammen aus dem internationalen Krebs-Vorsorgeprojekt der Dt. FA-Hilfe.*



**Samstag, 09. November 2013 (Fortsetzung)**

- 9.35 – 10.00 Uhr (BS) **Prof. Dr. rer. nat. Heidemarie Neitzel**, Institut für Humangenetik, Charité Berlin  
**„Erworbene klonale Chromosomenveränderungen im Knochenmark von FA-Patienten: Vergleich der aktuellen Daten aus Berlin mit den früher publizierten Daten aus Berlin, Frankreich und den USA“**  
*Umfassende Untersuchungen in Berlin bei mehr als 180 Fanconi-Anämie-Patienten bestätigen die bereits vor 10 Jahren durch Prof. Heidemarie Neitzel und Mitarbeiter publik gemachte Erkenntnis, dass bestimmte klonale Veränderungen im Knochenmark und Blut von FA-Patienten mit einer schlechteren Prognose einhergehen und sich bei diesen Patienten unbehandelt fast immer ein Myelodysplastisches Syndrom (MDS) oder eine Leukämie entwickelt.*
- 10:10 - 10:40 Uhr (BS) **Prof. Dr. rer. nat. Jordi Surralles**, Universität von Catalonien, Barcelona, Spanien  
**„Erfahrungen mit der Präimplantationsdiagnostik (PID) bei FA in Spanien“**  
*Nach einem Fanconi-Anämie-Kind ein gesundes Geschwisterkind zu bekommen, das durch gezielte Manipulation im Labor frei von FA und zugleich rettend der Knochenmarkspender ist – wie FA-Familien in anderen Ländern haben auch spanische Familien davon geträumt, durch PID ein Mittel zur Rettung ihrer schwerkranken Kinder zu erhalten. Prof. Surralles hat die Erfahrungen von spanischen FA-Familien mit PID gesammelt und gibt in seinem Vortrag eine realistische Zusammenfassung. (Der etwa 15-minütige Vortrag wird aus dem Englischen übersetzt.)*
- 10:40 - 10:55 Uhr (BS) **kurze Pause** im Foyer des Bürgersaals
- 11:00 - 11:25 Uhr (BS) **Prof. Dr. rer. nat. Birgit Henrich**, Institut für Medizinische Mikrobiologie, Heinrich-Heine-Universität Düsseldorf  
**„Zeigen uns Veränderungen der bakteriellen Besiedlung im Mund frühzeitig Karzinome an? Untersuchung von Mikrobiomen der Mundschleimhaut zur Identifizierung von Biomarkern für orale Plattenepithelkarzinome“**  
*In ihrem Vortrag stellt Frau Prof. Birgit Henrich den Fall eines FA-Patienten vor, bei dem von ihrer Arbeitsgruppe an der Universität Düsseldorf ein zellwandloses Bakterium mit dem Namen "Mycoplasma salivarium" als Hauptbesiedler seines Zungenkarzinoms gefunden wurde. Frau Prof. Henrich wird in Zusammenarbeit mit Frau Dr. Ute Fischer aus der Klinik für Pädiatrische Onkologie, Hämatologie und Klinische Immunologie der Universität Düsseldorf auch bei anderen FA-Patienten mit Mundschleimhautkrebs untersuchen, ob bessere Kenntnisse über deren Keimbildung der Mundhöhle helfen können, die Entstehung von Schleimhautkrebs frühzeitiger zu erkennen – oder im Frühstadium zu unterbinden.*
- 11:30 - 12:00 Uhr (BS) **Gesprächsrunde** mit den Referenten der 4 Vorträge des Vormittags
- 12:00 - 13:00 Uhr (JH) Fußweg zur Jugendherberge, anschließend gemeinsames **Mittagessen**
- 13:10 - 13:20 Uhr Fußweg Richtung Schlosspark - Nähe Bürgersaal (SP)
- 13:30 – 13:45 Uhr (SP) Alle, die mögen, versammeln sich im Gedenken an die verstorbenen FA-Patienten an unserem FA-Gingkobaum - **kurze Andacht**
- 14:00 - 14:25 Uhr (BS) **Prof. Dr. med. Christian Kratz**, Direktor des Zentrums für Kinderheilkunde und Jugendmedizin, Klinik für Päd. Hämatologie/Onkologie, MHH Hannover  
**„Behandlung von Knochenmarkversagen und Leukämie bei Menschen mit Fanconi Anämie“**  
*Der Anteil von Kindern und Erwachsenen mit Fanconi-Anämie, die bereits eine erfolgreiche Knochenmarktransplantation (KMT) hinter sich haben, liegt inzwischen bei über 50% und steigt Jahr um Jahr weiter an. Für mehr als 80% der FA-Patienten kann ein passender Spender gefunden werden, mehr als 80% der KMT's verlaufen erfolgreich. Prof. Kratz gibt in seinem Vortrag einen aktuellen Überblick über KMT's bei FA vor allem in Deutschland und berichtet darüber hinaus über die erfolgreiche Transplantation eines FA-Kindes mit Leukämie an der MHH.*



**Samstag, 09. November 2013 (Fortsetzung)**

- 14:35 - 15:15 Uhr (BS) **Prof. Dr. dent. Cassius Torres-Pereira**, Universität v. Parana, Curitiba, Brasilien  
**„Routineuntersuchungen der Mundhöhle bei Fanconi-Anämie“**  
*In den letzten 20 Jahren haben erfahrene Kinderhämatologen und Onkologen an der Universität von Parana in Curitiba/Brasilien bei ca. 280 FA-Patienten Knochenmarktransplantationen durchgeführt - bei gleich guter Erfolgsrate wie z.B. in den USA oder Deutschland. Seit der 2009 begonnenen Zusammenarbeit zwischen Dr. Carmem Bonfim (Curitiba), Dr. Eunike Velleuer (Düsseldorf) und Ralf Dietrich (Dt.FA-Hilfe) kümmern sich Prof. Torres-Pereira und seine Mitarbeiter im Rahmen ihrer Nachsorge von transplantierten Patienten in Curitiba besonders auch um die Früherkennung und Frühbehandlung oraler Dysplasien und Plattenepithelkarzinome bei FA. Mit Hilfe von Fotos berichtet Prof. Torres über Auffälligkeiten im Rahmen regelmäßiger Mundschleimhaut-Kontrollen seiner Patienten. (Der etwa 20-minütige Vortrag wird aus dem Englischen übersetzt.)*
- 15:25 - 15:55 Uhr (BS) Kaffee und Kuchen im Foyer des Bürgersaals
- 16:00 - 16:30 Uhr (BS) **Dr. med. Gabriele Strauss**, Charité Universitätsmedizin Berlin  
**„Verantwortungsvolle Abwägung möglicher Therapieoptionen in der Behandlung von Kindern und Jugendlichen mit Fanconi-Anämie“**  
*Nicht jedes FA-Kind braucht sofort eine Knochenmarktransplantation, bei den meisten schlägt zum Teil über viele Jahre eine Androgentherapie an. Manche Kinder bleiben stabil auch ohne Oxymetholon oder Danazol bis ins Erwachsenenalter - entweder durch ein Mosaik oder einen milden Verlauf. Doch eine Leukämie kann jeden treffen. Viele verängstigte Eltern besonders von neu diagnostizierten FA-Kindern sind bei ihren Überlegungen über die als nächstes anstehende Behandlungsweise schlichtweg überfordert. Frau Dr. Strauss wird in ihrer bekannt ruhigen Art versuchen, einen möglichst umfassenden Überblick zu schaffen und verschiedene Wege für ein verantwortungsvolles Abwägen über angemessene Behandlungsformen im individuellen Fall und zum richtigen Zeitpunkt aufzuzeigen.*
- 16:40 - 17:30 Uhr (BS) **Prof. Dr. med. Farid Boulad**, Direktor der Hämatologischen und Onkologischen Kindertagesklinik am Memorial-Sloan-Kettering Hospital, New York City, USA  
**„Besondere Herausforderungen sogenannter Hochrisiko-Knochenmarktransplantationen bei erwachsenen FA-Patienten mit MDS und Leukämie“**  
*Wohl kein anderer Knochenmarktransplanteur auf der Welt hat die vielfältigen und meistens auch sehr belastenden Erfahrungen mit KMT's bei Fanconi-Anämie-Erwachsenen und FA-Patienten mit Leukämie sammeln können wie Prof. Farid Boulad aus New York. Ein Großteil seiner Patienten, bei denen er mit seinem Team mit viel Einfühlungsvermögen noch das Menschenmögliche versucht, wurde in anderen Kliniken bereits aufgegeben. Wir freuen uns sehr, unseren Teilnehmern einen guten Freund vor allem erwachsener FA-Patienten in den USA vorstellen zu können. (Der etwa 25-minütige Vortrag wird aus dem Englischen übersetzt.)*
- 17:40 - 18:40 Uhr (JH) Fußweg zur Jugendherberge, anschließend gemeinsames **Abendessen**
- 18:40 - 18:55 Uhr Fußweg zum Bürgersaal
- 19:00 - 19:50 Uhr (BS) **Prof. Dr. rer. nat. Jordi Surralles**, Universität v. Catalonien, Barcelona, Spanien  
**Dipl. Biologin Chantal Stoepker**, Inst. f. Humangenetik, Universität Amsterdam  
**„Entdeckung des Fanconi-Anämie-Q-Gens FANCO“**  
*Wieder ist es der Zusammenarbeit mehrerer FA-Forschungslabors zu verdanken, dass ein weiteres Fanconi-Anämie-Gen entschlüsselt werden konnte. Prof. Surralles aus Barcelona und Chantal Stoepker aus Amsterdam berichten über die Entdeckung von FANCO und die unerwartete Verwandtschaft, die dieses Gen bei bestimmter Konstellation auch noch mit anderen bekannten Erbkrankheiten hat. Auch Prof. Dr. med. Detlev Schindler und seine Mitarbeiter und Mitarbeiterinnen vom Institut für Humangenetik der Universität Würzburg waren maßgeblich an der Erforschung von FANCO beteiligt. (Der etwa 25-minütige Vortrag wird aus dem Englischen übersetzt.)*

## Familien-, Ärzte- und Wissenschaftlertreffen Gersfeld/Rhön 2013



Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.

### Samstag, 09. November 2013 (Fortsetzung)

20:00 - 20:10 Uhr (BS) **„Musikalische Einstimmung auf die Feierstunde“**

20.15 - 20.45 Uhr (BS) **Dr. med. Holger Höhn**, Professor emeritus, Julius-Maximilian-Universität Würzburg  
**Dr. med. Eunike Velleuer**, Heinrich-Heine-Universität Würzburg

**„Ansprachen und offizielle Verleihung der Ehrenauszeichnungen 2013“**

der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.

a) für ihre Beiträge an der Entdeckung des neuen FA-Gens "FANCC" an:

- **Prof. Dr. rer. nat. Jordi Surralles und Mitarbeiter**, Universität Barcelona
- **Prof. Dr. rer. nat. Johan de Winter † und Mitarbeiter**, Universität Amsterdam
- **Prof. Dr. med. Detlev Schindler und Mitarbeiter**, Universität Würzburg

b) für seine führende Rolle bei der Knochenmarktransplantation von erwachsenen FA-Patienten mit MDS und Leukämie an:

- **Prof. Dr. med. Farid Boulad**, Memorial-Sloan-Kettering Hospital, New York

20:50 - 21:10 Uhr (BS) **Heinz Werner Dellwig**, Münster

**„Jedes Jahr ein neuer Radio MK-Lauf im Märkischen Kreis“**

*Mehr als 70.000 Euro für die Dt. FA-Hilfe sind seit 2003 zusammengekommen.*

21:15 - 22:00 Uhr (BS) **Talentshow**

*Es werden noch mutige Kinder, Jugendliche und Erwachsene gesucht, die vor unserem Publikum Kostproben ihrer bereits bekannten oder noch unentdeckten Talente zeigen.*

22:00 - 22:15 Uhr (JH) Fußweg zur Jugendherberge (anschließend **gemütlicher Ausklang des Abends**)

### Sonntag, 10. November 2013

08:30 - 09:20 Uhr (JH) gemeinsames **Frühstück**, anschließend Fußweg zum Bürgersaal

09.30 - 09.50 Uhr (BS) **Zahnärztin Doris Naczke**, Universitätsklinikum Düsseldorf  
**„Zytologische Untersuchungen von Mundschleimhautkarzinomen bei Patienten mit Fanconi-Anämie“**

*Die Zahnärztin Doris Naczke stellt ihre Doktorarbeit vor, in der sie die durch Prof. Böcking und Prof. Biesterfeld erzielten Untersuchungsergebnisse auf der Grundlage von mehr als 200 mit Bürstenabstrichen gewonnenen Proben sichtbarer oraler Läsionen von FA-Patienten aus 20 Ländern detailliert beschrieben und ausgewertet hat.*

10.00 – 10.30 Uhr (BS) **Dr. med. Holger Hoehn**, Professor emeritus, Julius-Maximilian-Universität Würzburg  
**„Steigende Lebenserwartung - auch bei FA: Zusammenspiel von Genen und Umwelt“**

*Immer mehr Fanconi-Anämie-Patienten erreichen das Erwachsenenalter. Prof. Hoehn macht in seinem Vortrag deutlich, dass bei allen genetischen Vorbelastungen es jeder einzelne FA-Patient zumindest zum Teil auch selbst in der Hand hat, positiv auf eine Verlängerung seiner durch die FA oft eingeschränkten Lebenserwartung einzuwirken.*

10.40 – 11.30 Uhr (BS) **Familie Stefan, Claudia, Simon und Emily Stein**, Fulda  
**„Erfahrungen in der eigenen Familien mit Androgentherapie und Knochenmarktransplantation“**

*Wohl niemand kann anderen Fanconi-Anämie-Familien so gut über die schweren Schritte in der Entscheidungsfindung zu dringend anstehenden Behandlungsschritten berichten, wie eine FA-Familie, die mit 2 betroffenen Kindern am eigenen Leibe erfahren musste, wie quälend es manchmal ist, sich zum richtigen Weg durchzuringen.*

11:40 - 12:30 Uhr (BS) **Abschlussrunde** – Austausch über die persönlichen Eindrücke beim Treffen.

12:40 - 12:55 Uhr Fußweg zur Jugendherberge

13:00 – 14:00 Uhr (JH) Gemeinsames **Mittagessen** und Verabschiedung bis zum nächsten Mal