

PROJEKT



LEBENSMUT

Infoschrift der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe e.V. - Ausgabe Dezember 2022

Liebe Familien, liebe Freunde und Unterstützer
der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.!

War bis vor wenigen Jahren die Fanconi-Anämie noch eine Kinderkrankheit, kennen wir nunmehr deutlich mehr erwachsene FA-Betroffene als Kinder mit FA. Frühere Diagnostik, rechtzeitige Therapien und verbesserte Behandlungsprotokolle führen zu diesem erfreulichen Anstieg der Lebenserwartung. Ein Lebensalter von über 40 Jahren zu erreichen, stellt heute keine sehr seltene Ausnahme mehr dar.

Daher war eines der großen Themen in 2022, die Informationen für erwachsene FA-Betroffene anzupassen und zu verbessern. Ein Leben mit FA als Erwachsener hat sehr große Herausforderungen. Beispielhaft seien hier genannt:

- Für die medizinische Versorgung muss ein geeignetes Versorgungsnetz in der Erwachsenenmedizin aufgebaut werden.
- Zum Thema Kinderwunsch muss frühzeitig beraten und eventuell medizinisch begleitet werden.
- Wichtige Krebs-Vorsorge-Untersuchungen müssen in das Leben Erwachsener integriert werden.
- Eventueller geringerer Belastbarkeit in Schule, Studium oder Beruf muss begegnet werden.
- Spezielle Forschungsprojekte für eine bessere medizinische und psychische Versorgung müssen initiiert und begleitet werden.
- An Krebs erkrankte FA-Erwachsene müssen intensiv beraten und begleitet werden.

Der Übergang ins Erwachsenenalter ist besonders für chronisch erkrankte junge Menschen schwierig. Nur zu verständlich ist der Wunsch, sich im Abnabelungsprozess von den Eltern auch von der FA abnabeln zu wollen. Leider ist jedoch gerade diese Lebensphase von großer Bedeutung für den Aufbau einer Präventionsversorgung, die überlebenswichtig ist. Wir alle sollten lernen, klarer und offener mit unseren jungen FA-Erwachsenen zu kommunizieren.

„Ja, ein Leben mit FA unterscheidet sich von dem Anderer. Ja, du hast mit zunehmendem Alter deutlich erhöhte Krebsrisiken. Doch mit der Teilnahme an Präventionsuntersuchungen kannst du dem Risiko begegnen und frühzeitig handeln. Dies ist eine Chance, die du ergreifen solltest.“

Wir als Verein möchten nicht mehr dabei zusehen müssen, wie junge Menschen schwer an Krebs erkranken oder gar versterben, weil Ärzte das Risiko unterschätzen. Wir möchten nicht mehr erleben müssen, dass junge Menschen wichtige Informationen nicht erhalten, falsch bewerten oder ignorieren. Wir möchten nicht nur, dass FA-Betroffene volljährig werden – wir möchten, dass Sie immer älter werden und ein erfülltes Leben führen können.

Dies ist eine klare Kampfansage und erfordert ungeheuerlich viel Mut von den Betroffenen und Kraft von uns allen. Lassen Sie uns gemeinsam lernen, wie wir am besten diesen Weg gestalten, ohne jungen Menschen mit FA zu erschrecken und Ängste zu schüren. Es gibt viel zu tun. Danke, dass Sie alle an unserer Seite sind.



Christine Krieg

Geschäftsführerin der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.



Neue Handout-Serie "Medizinische Untersuchungen bei FA"



Diese Blätter bieten eine Übersicht für diverse Zielgruppen, wie z.B. Neudiagnose mit FA, Leben mit FA (Kindheit & Jugend) sowie für erwachsene FA-Betroffene. Download unter:
<https://fanconi.de/medizinische-informationen-fanconi-anaemie/>

Fanconi-Anämie hat viele Gesichter

GESCHICHTEN AUS DEM LEBEN MIT FA

"Genieße deine Zeit!"

Mein Name ist Alexandra Steuer. Ich lebe mit meinem Mann Lothar und unseren Kindern Marie (FA, 15J) und Nico (20J) nahe Ingolstadt in Bayern.

Dieses Foto entstand beim Besuch der Deutschen FA-Hilfe durch Marleen (links auf dem Bild) und Christine, zwei Tage bevor wir mit Marie in die Klinik zur Knochenmarktransplantation (KMT) gingen.

Nach einer Routine-Blutuntersuchung bei Marie in 2016 waren ihre Blutwerte extrem niedrig und es gab einen Verdacht auf Leukämie. Wir waren schockiert. Drei Monate voller Bangen und Hoffen vergingen, bis die Diagnose Fanconi-Anämie gestellt wurde. Ich fiel in Depressionen und war letztendlich zwei Jahre krankgeschrieben.

Marie zeigte sich jedoch voller Kraft. Sie reitet für ihr Leben gern und ist sehr sportlich. Sie veränderte sich in dieser Zeit nicht wirklich. Wir lernten viel über FA und fingen an, uns an ein Leben mit FA zu gewöhnen. Es ging uns langsam allen besser.

Marie liebt Ihr Pferd, sie reitet seit 9 Jahren und ist sehr sattelfest. Ich liess sie wegen erniedrigter Thrombozyten-Werte mit Airbag-Weste reiten, obwohl ich jedes Mal Angst hatte, dass etwas passieren könnte. Die Ärzte hatten uns abgeraten – wir aber hatten das Gefühl, dass es für die Lebensfreude von Marie sehr wichtig ist.



Das Blutbild wurde langsam aber stetig schlechter. In 2021 dann der Schock: Wir sollten eine KMT vorbereiten oder zunächst mit einer Androgentherapie versuchen, die Blutwerte zu verbessern.

Gemeinsam entschieden wir uns für diese Therapie und hofften, dass sie bei Marie wirken würden. Leider gab es nach sechs Monaten der Einnahme noch keine entscheidende Besserung. Uns blieb somit

nichts anderes übrig, als der Planung einer KMT zuzustimmen. Dennoch hofften wir, dass eventuell die männlichen Hormone doch noch Wirkung zeigen könnten – aber leider erfüllte sich unsere Hoffnung nicht.

„13. August 2022“ - je näher dieser Termin kam, desto mehr gerieten wir in Panik. Marie hatte einen Hb von ca. 11 g/dl, Leukos von etwa 2500 und die Thrombos lagen bei 43 Tausend. Sie war fit und leistungsbereit. „Warum jetzt schon?“, fragte ich die Ärzte. Sie meinten, dass die Blutwerte in der Langzeitbetrachtung, vor allem die niedrige Anzahl der Neutrophilen, den Schluss nahelegen würden, dass eine KMT früher oder später wohl unumgänglich sei. Es sei immer besser, sie durchzuführen, wenn der Patient noch in guter gesundheitlicher Verfassung sei. Das leuchtete uns ein, aber die Angst blieb trotzdem.





Dann kam der Tag X.

Als wir im Zimmer der Klinik ankamen, wurde Marie gleich gebadet, ihre Sachen wurden gewaschen und sie setzte sich auf ihr Bett. Sie fragte die Schwester, ob Sie nochmal raus dürfte. Es kam ein klares Nein. Ab jetzt nicht mehr. Marie brach in Tränen aus und wir schluckten. Ab jetzt gibt es kein Zurück mehr, das wurde uns allen plötzlich bewusst.

Unser armes Kind, dachten wir uns. Sie wollte ein besseres Leben, das sie ja gar nicht kannte. Ihre Haare waren ihr großer Stolz. Bei einem Gespräch mit dem Arzt erfuhren wir, dass sogar die Möglichkeit bestünde, dass ihre Haare nicht ausfallen würden. Und wieder, die Hoffnung war da.

Die Chemo begann. Marie hatte deutlich damit zu kämpfen, Übelkeit und Kopfschmerzen waren tägliche Begleiter. Nach zwei Wochen kam die Appetitlosigkeit. Ich kaufte alles, was ihr schmeckte und nervte sie mit der Fragerei, ob sie Hunger hätte. Auch die Klinik-Schwestern kümmerten sich rührend um sie.

Am 23. August bekam Marie per 7-stündiger Infusion die Stammzellen von einem Fremdspender. Sie vertrug das ohne Probleme. In den folgenden Stunden und Tagen hatte sie ab und zu Fieber, aber alles war gut behandelbar. Mehr Reaktionen gab es nicht!

Mein Mann und ich wechselten uns wöchentlich ab, um bei Marie zu sein. Als ich dann wieder bei ihr war, sah sie mich an, griff in ihre Haare und hatte ein ganzes Bündel in der Hand. Ich war geschockt. Marie nahm es jedoch ganz gelassen hin. „Ach Mama, ich möchte ganz bald heim zu meinen Tieren, die Haare wachsen wieder.“ „Wow“, dachte ich mir. So viele Sorgen und Ängste hatten wir gehabt und nun verlief alles viel positiver und unkomplizierter als erwartet. Maries Ziel war, nach 6 Wochen zuhause zu sein. Und sie hatte Recht behalten: Nach fünfeinhalb Wochen durfte sie die Klinik verlassen und nach Hause. Marie weinte vor Freude, als ihre Tiere sie zuhause begrüßten.

Das Resümee für uns: Warum hatten wir alle so viel Angst vor der KMT? Die Ärzte und die Schwestern waren super lieb. Komplikationen können, müssen aber nicht auftreten. Selbst Marie hatte das alles als nicht so schlimm empfunden.

Tja, und wo waren wir drei Wochen später? Als tiernärrische Familie waren wir natürlich im Stall und Marie saß endlich wieder mal auf ihrem Pferd! Natürlich beachteten wir dabei die hygienischen Vorgaben der Ärzte, um Maries sehnsüchtigen Wunsch umzusetzen.

Wir wünschen allen Familien, die auch noch diesen großen Schritt mit ihren Kindern gehen müssen, dass auch bei ihnen alles so gut und komplikationslos verläuft, wie bei uns!



**"GENIESSE DEINE ZEIT,
DENN DU LEBST NUR JETZT UND HEUTE.
MORGEN KANNST DU GESTERN NICHT
MEHR NACHHOLEN UND SPÄTER KOMMT
FRÜHER ALS DU DENKST."**

(Verfasser unbekannt)



"Wenn ich einmal nicht so gut drauf bin, hilft mir immer die Musik. Ich tanze schon immer für mein Leben gern!"

Ich bin Ruth, bin 31 Jahre und komme aus Bayern. Ich habe das große Glück, dass die Fanconi-Anämie bei mir nur leicht ausgeprägt ist. Meine Kindheit verlief ganz normal, auch gesundheitlich hatte ich keine Probleme. Erst im Erwachsenenalter wurde die FA durch Zufall bei mir diagnostiziert.

Eine Untersuchung beim Betriebsarzt nach meiner Ausbildung, die alle 3 Jahre routinemäßig gemacht wird, erbrachte, dass die Ergebnisse meiner Blutuntersuchung nicht in Ordnung waren. Daraufhin wurde ich gleich zu einem Onkologen überwiesen, der mich zu einer Knochenmarkpunktion ins Universitätsklinikum Erlangen schickte. Es folgten einige Untersuchungen und weitere Knochenmarkpunktionen - doch erst nach zwei Jahren wurde die Diagnose FA gestellt. Ich war relativ erleichtert, dass man endlich wusste, was los war. Natürlich war die Diagnose auch ein Schock. Doch ich sehe den Vorteil, nämlich, dass man im Notfall schnell reagieren kann und ich für FA geeignete Therapien bekomme.



Ohringe - mal ganz anders! :-)



2020 habe ich im kleinen Kreis meinen Mann Patrick geheiratet. 2021 folgte die große kirchliche Hochzeit.

Als ich mit der Schule fertig war, habe ich zuerst eine Ausbildung zur Zahnmedizinischen Fachangestellten (ZMF) abgeschlossen und auch einige Zeit in diesem Beruf gearbeitet. Danach habe ich noch eine Ausbildung zur Zahntechnikerin absolviert. Der prothetische Bereich in der Zahnmedizin hat mich immer sehr interessiert. Als Zahntechnikerin bin ich bis heute tätig, noch immer in dem Labor, in dem ich gelernt habe. Dieser Beruf ist meine Berufung, ich gehe voll darin auf, was unter anderem an unserer kleinen "Familie" liegt.

Ich habe in meinem Alltag keinerlei nennenswerte Beschwerden oder Einschränkungen. Klar muss ich meine Kontrolltermine einhalten, aber die bekomme ich meistens gut unter. Ich gehe zweimal im Jahr zur Gynäkologin, einmal zur Knochenmarkpunktion, einmal zum Hautarzt und ca. alle 8 Wochen zur Blutkontrolle. Meine Werte sind seit der Diagnose stabil.

Wenn ich einmal nicht so gut drauf bin, hilft mir immer die Musik. Ich tanze schon immer für mein Leben gerne und bin in einem Zumbakurs und in einem X-Treme Dance Fitness Kurs.

Dabei kann ich allen Stress oder Sorgen vergessen.

"Ich freue mich, wenn ich etwas Schönes entstehen lassen kann."

Warum ich gerne male und zeichne? Hmm, gute Frage! :-)

Ich freue mich, wenn etwas Schönes entsteht beim Malen. Es ist schön und tut gut mit Gleichgesinnten in Kunstkursen kreativ zu sein. Man lernt immer wieder dazu. Außerdem lernt man dort nette Leute kennen oder trifft alte Bekannte aus vergangenen Kursen, was wirklich sehr schön ist.

Mein Name ist Eva, ich bin 41 Jahre alt, habe FA und glücklicher-weise einen stabilen Verlauf. Mit meinem Mann bin ich seit 2006 zusammen und wir haben 2012 geheiratet. Ich malte schon immer sehr gerne. Allerdings, so richtig ernsthaft begann mein Hobby erst 2014 mit der Ausbildung zum "Bob Ross Instructor Landscapes". Danach belegte ich verschiedene Kunstkurse mit Öl-Farben und Pastellkreide z.B. bei Gary Jenkins Blumenmalerei und Eric Wilson Pastellkreiden. Im Moment male ich am liebsten mit Pastellkreiden und nehme eigene Fotos als Vorlagen. Einige unfertige Bilder liegen noch im Atelier und warten auf Fertigstellung.





Inspiziert zu dieser Zeichnung wurde ich durch ein Urlaubsbild, welches ich in Sizilien fotografiert hatte. Das Werk ist 35 x 50 cm groß und in Pastellkreiden-Technik gemalt. Etwa 50 Stunden habe ich bis zur Fertigstellung gebraucht. Es fasziniert mich, wie real die Wirkung durch Pastellkreiden ist - und versetzt mich sofort in Urlaubsstimmung, wenn ich es betrachte!

Forschung & Wissenschaft

PRÄVENTIVES SCREENING ORALER LÄSIONEN = MUNDSCHLEIMHAUTKREBS-PRÄVENTION

Etablierung des Add-on Screenings in Deutschland

Das "Add-on Screening" ist ein speziell für erwachsene FA-Patienten entwickeltes Mundschleimhaut-Präventionsprogramm zur Früherkennung oraler Läsionen unter Einbindung einer Bürstenbiopsie als First-Level Diagnostik. Diese Art des Screenings hilft frühzeitig, Veränderungen der Mundschleimhaut zu erkennen, zu begleiten und zu therapieren.

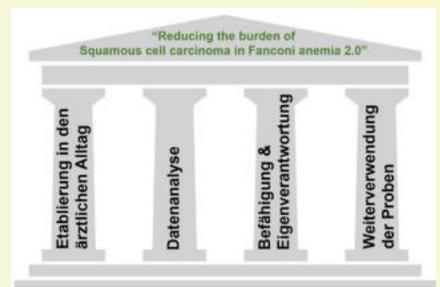
ALLE Informationen für Ihren Arzt zum Add-on Screening

"Warum frühzeitiges Screening?" / "Wie gehe ich vor?" / "Wo bestelle ich notwendige Materialien?" / "Wie rechne ich ab?" / "In welches Labor schicke ich die Bürsten meines FA-Patienten?"

Derlei Informationen finden Ihre Ärzte unter: www.fanconi.de/scs

Ärzte in Deutschland, die ein Add-on Screening durchführen

Inzwischen gibt es eine Anzahl an Zahnärzten, Oralchirurgen, HNO- sowie MKG-Ärzten, die sich bereit erklärt haben, das Add-on Screening nach unserer Empfehlung durchzuführen. Die Liste mit aktuell 16 Praxen und Kliniken, die deutschlandweit verteilt liegen, finden Sie unter: <https://fanconi.de/kontakt-aerzte-und-wissenschaftler/>



Aktuelles zum Forschungsprojekt "Reducing the Burden of SCC in FA"



Empowerment & Eigeninitiative: Mund-Selbstinspektion für FA-Erwachsene

Ergänzend zum "Add-on Screening", welches für Ärzte erstellt wurde, hat die Deutsche FA-Hilfe in Zusammenarbeit mit Dr. Velleuer und Dr. Schramm (beide Uni Düsseldorf) ein "Selbst-Screening Programm" für junge erwachsene FA-Patienten entwickelt. Das Ziel ist, dass zukünftig eine monatlich durchgeführte Mund-Selbstinspektion die halb- bzw. vierteljährlichen Termine beim Facharzt ergänzen sollte. Patienten können so in die Prävention eingebunden werden und aktiv mitwirken, frühzeitig Veränderungen der Mundschleimhaut zu erkennen, zu dokumentieren und mit dem Arzt zu kommunizieren. Wir haben hierfür Informations- und Schulungsunterlagen erstellt und werden in den nächsten Wochen und Monaten gemeinsam mit dem FARF (Fanconi anemia Research Fund) die Materialien vorstellen und ein Schulungsprogramm anbieten.

ORALES SCREENING Präventives Screening oraler Läsionen für Fanconi-Anämie Patient*innen

Add-on
Screening
für Ärzte

&

Selbst-
Screening
für Patienten

2x jährlich
(oder häufiger bei
bestehenden Läsionen)

1x monatlich



• Eine APP für Patient*innen zur Mund-Selbstinspektion

- Eine Mund-Selbstinspektion beinhaltet zwei wichtige Schritte: 1. Eine systematische Untersuchung von Mund und Zunge und 2. Eine Dokumentation mit Notizen und Fotografien gefundener Auffälligkeiten. Um die Dokumentation einfach und zielgruppengerecht zu gestalten, haben wir begonnen, eine App zu entwickeln. Ein Teil der Kosten von etwa 132.000€ ist bereits finanziell gesichert. Bitte unterstützen Sie mit einer Spende unsere nächsten wichtigen Schritte für eine bessere Zukunft unserer jungen Betroffenen!

Nähere Infos finden Sie in der Beilage "Mutmacher gesucht!"



Herzlichen Dank an alle Mutmacher (und auch ganz besonderen Dank an die FA-Stiftung) für ihre Spenden, die bisher für unsere Aktion „Video FA-Mund-Selbstinspektion“ eingegangen sind. Das Video konnte Dank Ihrer Hilfe fertig gestellt und in die englische Sprache übersetzt werden. Die Videos stehen nun weltweit allen FA-Betroffenen auf unserem YouTube-Kanal zur Verfügung: <https://www.youtube.com/watch?v=We1UFi2w1GQ>

Danke!





**FANCONI ANEMIA
CANCER CONSORTIUM**

Forschungsprojekt "Reducing the Burden of SCC" ist Teilnehmer des FA Cancer Consortiums

Das Fanconi Anemia Cancer Consortium (FACC) ist eine Kooperationspartnerschaft zwischen einem Netzwerk von Klinikern und ärztlichen Wissenschaftlern, die über Fachwissen in der Diagnose und Behandlung von Krebs bei FA und in der FA-Krebsforschung verfügen. Das FACC wurde 2022 ins Leben gerufen und hat sich zum Ziel gesetzt, die Entscheidungsprozesse in der Krebsbehandlung von Patienten mit FA durch evidenzbasierte Forschung zu optimieren.

Zu den FACC-Programmen und -Forschungsprojekten gehören u.a.:

- Entwicklung von Untersuchungsmethoden, die der Krebs-Prävention dienen
- Erstellung von Tumorprofilen zur Erforschung von FA-Tumoren
- Beratung von Therapieplänen durch eine virtuelle Tumorkommission in den USA

Das FACC ist ein globales Konsortium unter Beteiligung des National Institutes of Health (NIH), der Universität Düsseldorf, der Deutsche FA-Hilfe, der Rockefeller Universität und dem British Columbia Cancer Research Institute. Die Teilnehmer des FACC-Konsortiums wurden auf der Grundlage bereits bestehender Partnerschaften und erfolgreicher Zusammenarbeit, verschiedener Fachkenntnisse in relevanten klinischen und forschungsbasierten Spezialgebieten sowie herausragender Leistungen in der klinischen und translationalen Forschung mit FA-Patienten ausgewählt.

Wir freuen uns, dass wir mit unserem seit 2006 bestehenden Forschungsprojekt "Reducing the Burden of Squamous Cell Carcinoma" am FACC teilnehmen können. Wir erleben die monatlichen Zoom-Konferenzen als sehr fruchtbar und nutzbringend für das Voranschreiten beim Thema FA-Tumore. Das Klima ist offen, der Austausch zwischen den vielen Einzelprojekten sehr intensiv. Besonders das durch unser Forschungsprojekt entwickelte Add-on Screening konnte so einen großen Schritt zur praktischen Umsetzung und Implementierung in den USA und Canada erleben.

Workshop Add-on Screening auf dem FARF Scientific Symposium

Um die Implementierung des Add-on Screenings auf weltweiter Ebene fortzuführen, luden Dr. Eunike Velleuer und Christine Krieg Fachleute zu einem "Workshop Add-on Screening" im Rahmen des wissenschaftlichen FA-Symposiums, welches in diesem Jahr in Austin stattfand, ein. An der 2,5-stündigen Veranstaltung nahmen 17 Personen teil: Mitglieder des FA Cancer Consortiums und einige weitere Interessierte anderer Länder. Die Teilnehmer konnten nach einer theoretischen Einführung und Live-Demonstration zunächst gegenseitig Mundinspektionen und Bürstenbiopsien durchführen. Dann bekamen sie die Möglichkeit, an drei von FA betroffenen Erwachsenen zu üben. Dieser Workshop fand sehr großen Anklang und wird wiederholt werden.

Deutsche FA-Hilfe finanziert neues Analysegerät der Cytopathologie Düsseldorf

Das Forschungsprojekt "Reducing the Burden of SCC in FA" zeigte nach langjähriger Forschung die guten zytologie-basierten Ergebnisse in der Erkennung von Mundschleimhautveränderungen bei FA-Betroffenen, welche im Jahr 2020 publiziert werden konnten (Velleuer, Dietrich et al. 2020). Diese Ergebnisse fanden inzwischen Eingang in die Leitlinien des FARF (Guidelines 5th Ed.). Die zytologische Abklärung von Bürstenbiopsien verwendet zwei unterschiedliche Techniken. Nach der Aufarbeitung der mittels Bürstenbiopsie gewonnenen Zellen werden diese zunächst zytologisch mithilfe eines Mikroskops (wie z.B. Form oder Größe der Zellen) untersucht und bewertet. Bei Auffälligkeiten, wird eine weitere Analysetechnik eingesetzt, die sogenannte DNA-Bildzytometrie. Sie dient der Bestimmung von DNA-Gehalt & -Verteilung in den Zellen. Beide Verfahren sind derzeit die Basis bei der zytologischen Abklärung von Mundschleimhautveränderungen bei FA-Betroffenen. Das bisher verwendete Gerät ist Eigentum der Deutschen FA-Hilfe und wurde der Cytopathologie Düsseldorf zur Verfügung gestellt. Da dieses nun leider einen Defekt hat, genehmigte die Deutsche FA-Hilfe die Anschaffung eines neuen DNA-Zytometers und finanzierte 30.000€ hierfür. Der neue "Motic EasyScan-AI", entwickelt durch Prof. Böcking und Mitarbeitern, wurde bereits erfolgreich in der Entwicklungsphase für FA-Proben eingesetzt.



Ich stehe auf und mache weiter

EIN INTERVIEW MIT MARLEEN REINKE



Hallo Marleen, magst du dich kurz vorstellen?

Mein Name ist Marleen Reinke (geb. Böttcher), ich bin 32 Jahre alt. Ich habe zwei ältere Geschwister: Claudia 39 und Ingo 37 Jahre alt und einen kleinen Neffen (2,5 Jahre alt). Ich lebe seit viereinhalb Jahren in Groß Lessen bei meinem Ehemann Fabian. Ein Paar sind wir seit Mai 2013.

Kürzlich hattet ihr ein großes Fest?!

Ja! Fabian und ich haben im September 2020 standesamtlich geheiratet. Ein Jahr später fand im September 2021 die freie Trauung am Stadtsee und im Anschluss die große Feier mit 150 Gästen in einem schönen Saal statt. Das war der wohl schönste und emotionalste Tag in unserem gemeinsamen Leben bisher.

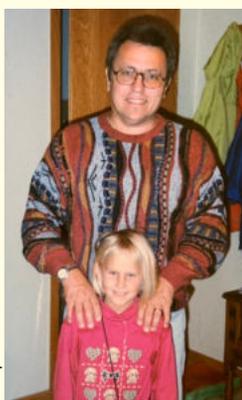


Und was machst du beruflich?

Seit 2017 bin ich Sozialpädagogin B.A., nachdem ich bereits 2013 meine Ausbildung zur Erzieherin absolviert habe. Tätig bin ich seit Januar 2018 in Vollzeit beim Landkreis Nienburg/Weser als Bezirkssozialpädagogin im Allgemeinen Sozialen Dienst (Jugendamt). Dort betreue ich ca. 70-80 Familien und junge Menschen, die in ihrer Entwicklung einen Förderbedarf haben oder Unterstützung in der Erziehung benötigen. In meinem Bezirk bin ich dafür zuständig, den Kinderschutz in Augenschein zu nehmen und Minderjährige bei Bedarf in Wohngruppen oder in Pflegestellen fremd zu platzieren, insofern sie nicht mehr im elterlichen Haushalt leben können. Des Weiteren bin ich Beteiligte in familiengerichtlichen Verfahren, wenn es um den Umgang und das Sorgerecht von Minderjährigen geht oder eine Kindeswohlgefährdung vorliegt.

Seit wann weißt du, dass du FA hast?

Als ich im Kindergartenalter gehäuft blaue Flecken bei Kleinigkeiten bekam und durch Blässe auffiel, wurde zwar über die Möglichkeit einer Anämie gesprochen, doch nicht spezifisch über FA. Ich bekam monatlich Bluttransfusionen und war dadurch gestärkt. In den darauffolgenden Jahren folgten vermehrte Müdigkeit, Schlappeitsgefühl und blaue Flecken, worauf neu gesucht wurde, was die Ursache sein könnte. FA wurde 1997, als ich etwa 7 Jahre alt war, diagnostiziert. Im Sommer 1999 habe ich nach Ausbruch einer AML (akute myeloische Leukämie) eine Stammzellenspende von meinem Papa bekommen. Von der FA spürte ich einige Jahre nichts mehr und ich hatte mit keinen großartigen Einschränkungen zu tun. Nach der KMT ging ich 1-2 mal jährlich zu Routineuntersuchungen an die MHH. Als ich volljährig war, wechselte ich in die Onkologie für Erwachsene, ging dann allerdings nur noch alle 2-3 Jahre zur Vorsorge.



Deine FA-Geschichte ging dann allerdings irgendwann weiter...

So ist es. Über FA habe ich mir während meiner Jugend wenig Gedanken gemacht, schließlich war ich durch die KMT geheilt, dachte ich. 2013, also mit 23 Jahren hatte ich eines Tages den Eindruck, Herpes an der Unterlippe zu haben. Ich ging zum Dermatologen, der eine Probe entnahm. Der Befund zeigte ein Plattenepithelkarzinom (PEK). Dieses wurde operativ entfernt. 2017 wurde der nächste PEK an Unterkiefer/Wangeninnenseite entdeckt sowie auffällige Lymphknoten am Hals. Nach der operativen Entfernung wurden in den darauffolgenden Jahren (bis heute) immer wieder befallene Lymphknoten, teilweise mit Metastasen entdeckt und entfernt. Eine Bestrahlungs- oder Chemotherapie waren bei mir aufgrund meiner Problematik mit der FA bis jetzt kein Thema.

Hattest bzw. hast du Einschränkungen durch diese Operationen an Mund und Hals?

Ja, größere oder kleinere Einschränkungen hatte ich nach den OPs beim Sprechen und Essen jedes Mal, jedoch bin ich mittels Physio- und Logotherapie immer wieder fit geworden. Nach einer weiteren OP im Juli 2022 ist meine linke Gesichtshälfte zu 90% gelähmt, doch auch hier wird mittels Physiotherapie die Gesichtsmimik aufgebaut. Es braucht Zeit, aber ich bin zuversichtlich, dass es sich bessern wird.

Deine Zuversicht Marleen - das ist sehr beeindruckend! Woher nimmst du deine Kraft?

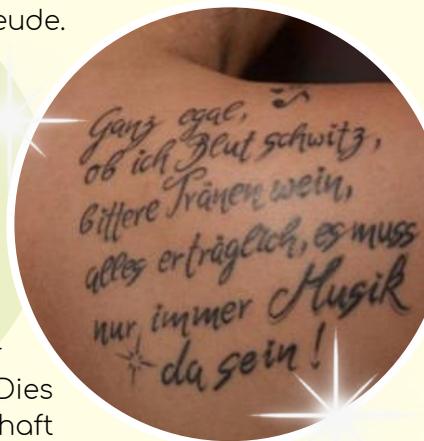
All die Diagnosen und Operationen habe ich recht gut überstanden, da meine Freunde und Familie immer hinter mir standen und auch noch stehen. Abgewendet hat sich in den Jahren niemand von mir, was mich nur noch stärker machte und ich mich immer wieder ins Lebens zurückgekämpft habe. Meine Kindergarten- und Schulfreunde sind auch noch heute meine engsten Freunde. In meiner Freizeit treffe ich mich gerne mit meinen Mädels und Jungs zum Quatschen, Fußball gucken, Dart spielen oder Schwimmen. Außerdem gehe ich gerne feiern oder in unsere Stammkneipe den "Aue Grill". Des Weiteren sind mein Mann und ich in unterschiedlichen Schützenvereinen im Vorstand tätig.

Deine Kraft kommt also durch deine Freunde...

Und Musik! Sie hilft mir, sehr stark zu bleiben und mich auf andere Gedanken zu bringen. Ich liebe Rock und Metal-Musik und besuche seit vielen Jahren regelmäßig große Festivals und Konzerte. Im Prinzip mache ich all die Dinge, die andere in meinem Alter auch machen. Ich habe nur selten Veranstaltungen abgesagt. Zu Hause sitzen kann ich, wenn ich alt bin. Heute möchte ich raus gehen und etwas erleben. Reisen, Feiern, mit meiner Familie zusammen sein und frei sein.

Es gibt Tage, an denen ich traurig oder niedergeschlagen bin und mich frage - "warum ich? Warum geht bei mir nur alles in kompliziert?" Dann hilft mir die Musik, ich kann abschalten und mich berieseln lassen. Nach zwei Jahren Pandemie können auch endlich wieder Konzerte und Festivals besucht werden. Seit dem bin ich wieder besser gelaunt und voller Vorfreude.

Mein Lieblingslied und auch Lebensmotto lautet:
"Ganz egal, ob ich Blut schwitz,
Bittere Tränen wein,
alles erträglich, es muss
nur immer Musik da sein".



Diesen Satz habe ich mir auch tätowieren lassen. Dies ist eine weitere Leidenschaft von mir - Bilder/Sprüche unter die Haut bringen, die mich an gute Zeiten und meine eigene Stärke erinnern oder Narben verblassen lassen. Wenn ich mal einen schlechten Tag habe, telefoniere ich mit meinen besten Freunden oder quatsche mit meinen zwei Lieblingskolleginnen im Büro. Ich bin dankbar für all die wunderbaren Menschen in meinem Leben. Insbesondere für meinen Mann Fabi, meine Eltern und Geschwister.

Dein größter Wunsch Marleen, welcher ist das?

Mein Ziel ist es, irgendwann einmal Mutter zu sein. Da es auf natürliche Weise bisher nicht mit dem Kinderwunsch geklappt hat, sind wir in einer Kinderwunschklinik (KiWu) angebunden. Leider mussten wir pausieren, da die OP im Juli dieses Jahres anstand. Wenn ich wieder fit bin, werden wir den Weg in die KiWu erneut gehen. Ich werde es mir nicht verzeihen können, den künstlichen Weg nicht ausprobiert zu haben.

Das Thema Tod gibt es bei mir nicht,
ich stehe auf und mache weiter -
für meinen Mann und für meine Familie.
Aber vor allem für mich.
Ich möchte leben und
meine eigene Familie gründen!



Leben mit FA

EIGENVERANTWORTUNG

Selbstkompetenz stärken: FA-Lexikon in leicht verständlicher Sprache



Die Prävention von Mundschleimhautkrebs bei FA-Betroffenen zu verbessern und die Handlungsmacht und Information Betroffener zu erweitern, ist noch immer eines der wichtigsten Themen, für die wir uns als Deutsche FA-Hilfe e.V. einsetzen.

Durch eine gezielte Verbesserung der Information für FA-Jugendliche und -Erwachsene hoffen wir, Wege anbieten zu können, dem erhöhten Krebsrisiko besser entgegenzutreten zu können. Die Materialien, die bis jetzt fertig gestellt werden konnten, wie bspw. Anleitungen und Videos, werden um ein FA-Lexikon mit dem Themenschwerpunkt "Erhöhtes Risiko für orale Läsionen" erweitert. Das Lexikon soll über eine spezielle App sowie eine Webpage zugänglich gemacht werden.

DOs und DON'Ts - der schwere Umgang mit Empfehlungen und Verboten

Eine Neudiagnose mit Fanconi-Anämie zu erhalten, egal ob als Selbst-Betroffener oder Eltern eines betroffenen Kindes, versetzt die Familie in eine Ausnahmesituation. Neben der Suche nach den raren Spezialisten und Experten beginnt häufig auch die Suche nach den Dingen, die man zukünftig tun oder lassen sollte, um die FA-Betroffenen zu schützen und möglichst wenig weiteren Gefahren auszusetzen. UV-Strahlung, Lösungsmittel, Umweltgifte wie Formaldehyd, Insektizide oder Pestizide, Benzole, Schwermetalle, Tabakrauch, Alkohol - die Liste ist lang an derlei Stoffen, die es künftig so weit wie möglich zu meiden gilt. Meist fällt es den FA-Kindern kaum auf, wenn die Eltern ihre Lebensumwelt der Vermeidung dieser Gefahren anpassen. Deutlich schwieriger wird es, diesen notwendigen Schutz aufrechtzuerhalten, wenn FA-betroffene das Jugend- oder Erwachsenenalter erreichen.

Die Zeit der Abnabelung von den Eltern bedeutet häufig zugleich, sich von der FA abzunabeln. Der FA zu entkommen oder sie zu ignorieren, sind häufige Strategien, mit etwas umzugehen, das Angst macht oder vielleicht auch einfach "nur nervt". In einer derartigen Situation kann es hilfreich sein, wenn man die lange Liste der Verbote und auch die der Gebote zunächst eingrenzt, um das Thema bewältigbar zu halten. Daher haben wir beim oben erwähnten FA-Lexikon nur die beiden Punkte erwähnt, die es aus unserer Sicht auf alle Fälle zu vermeiden bzw. zu tun gilt. Gerne geben wir Ihnen hier einen kleinen Einblick in das neue FA-Lexikon:

Die Hauptfaktoren für einen guten Lebensstil kennen wir alle: Nicht rauchen und mit Alkohol vorsichtig sein, sich gut ernähren, ausreichend bewegen, für guten Schlaf sorgen, ein normales Gewicht halten, Stress vermeiden oder ausgleichen, sich sozial vernetzen, einen Sinn im Leben haben usw.. Es gibt bisher keine speziellen FA-Studien zu den Auswirkungen von Lebensstil-Faktoren. Wir wissen also nicht, was für FA nicht oder ganz besonders gilt. Dennoch können wir davon ausgehen, dass die Ergebnisse der allgemeinen Studien auch auf FA-Betroffene übertragen werden können.

Zwei Dinge liegen uns besonders am Herzen, die du unbedingt lassen bzw. tun solltest:



DON'T
DAS UNBEDINGT
LASSEN: RAUCHEN

Tabakrauch ist ein komplexes Gemisch aus mehr als 4.000 Chemikalien, von denen mind. 50 nachweislich krebserregend wirken. Diese Stoffe können zu Zellschäden z.B. an der Mundschleimhaut führen. Da der Reparaturmechanismus deiner Zellen durch die FA gestört ist, kannst du dir sicher vorstellen, dass Rauchen gerade für FA-Betroffene keine gute Idee ist. Übrigens gilt das Gleiche auch für Kau- und Schnupftabak.



DO
Das unbedingt tun:
Bewegen!

Drei Mal pro Woche, je 30 Minuten. Regelmäßige Einheiten sind besser als einmal pro Woche zwei Stunden. Als besonders gut gelten z.B. Schwimmen, Radfahren, Tanzen oder Joggen. Studien zeigen, dass sportlich aktive Menschen ihr Krebsrisiko um ca. 25% reduzieren können. Durch körperliche Bewegung werden sogenannte Tumorsuppressorgene unterstützt, die das Wachstum von Krebszellen unterdrücken. Außerdem hilft Sport deiner Psyche und hilft laut Studienlage besser, mit Stress und Angst umzugehen.

23. - 26. JUNI 2022 : ERSTES FA-ERWACHSENENTREFFEN

"Ein super Sommerwochenende
und tolle Tage!



Im Juni war es endlich soweit und wir konnten das langersehnte erste deutsche FA-Erwachsenentreffen mit 9 Betroffenen und 3 Begleitpersonen in Pohlheim bei Gießen veranstalten. Hinzu kamen noch zeitweise weitere Personen, sodass die Gesamtteilnehmerzahl sogar auf 17 anstieg. Der kleine Ort liegt recht zentral von Deutschland und war für die Meisten gut zu erreichen. Die mit Bedacht ausgesuchte Unterkunft bot eine wunderbare Aufteilung, die sich auf gleich drei einzelne Wohnungen verteilte und auf unsere Bedürfnisse angepasst war. Es gab reichlich Platz zum Entspannen, gemeinsamen Kochen & Essen und bei Bedarf konnte man sich aber auch ins eigene Zimmer zurückziehen. Natürlich hatten wir auch Corona-Vorsorge getroffen: Anreise nur mit negativem Test, regelmäßige Lüftung, zudem hielten wir weitere Testkits bereit und für Hand- und Flächendesinfektionsmittel war ebenfalls gesorgt.

Für die Mitglieder des Erwachsenenbeirats ging es am Donnerstag los mit Wohnungen inspizieren, Einkaufen und ersten Gesprächen. Am Freitag reisten die meisten Teilnehmer an, doch während der Abholfahrten vom Bahnhof war auch Zeit für den Besuch des ersten mathematischen Mitmach-Museums der Welt, dem Mathematikum in Gießen. Gegen Abend trudelten dann auch die Referenten ein, die beiden Psychologen Dr. Andrea Züger und Dr. Christian Schäfer sowie Dr. med. Eunike Velleuer und Christine Krieg (DFA-Hilfe).

Ein Bericht des FA-Erwachsenenbeirats



Christin Lau (36)



Marleen Schmitt (31)



Sobia Cheema (33)

Nach dem ersten 'großen' Frühstück startete dann der Samstagvormittag mit einer kurzen Einführungsrunde inkl. Vorstellung eines neu erstellten Videos zur Mund-Selbstinspektion durch Christine und Eunike mit anschließender Fragerunde. In einem weiteren Raum fanden dann die Mundinspektionen statt mit der Möglichkeit von Einzelgesprächen. Mittlerweile wissen wohl alle, wie wichtig diese Kontrollen des Mundraumes sind. Nur wenige Wochen nach der Inspektion bekamen auch ein paar Teilnehmer die Nachricht von Auffälligkeiten, die sie genauer untersuchen lassen sollten. Sie ließen sich diese während einer Biopsie entfernen, doch wären sie unentdeckt geblieben, hätte es böse enden können!

Nach dem üppigen Mittagsbuffet gab es ausreichend Zeit zum Plaudern und für Spiele. Der Nachmittag stand zur freien Verfügung. Einige gingen in der Umgebung spazieren, zum Spielplatz, zur Eisdiele oder legten eine Ruhepause ein. Der Abend blieb spannend und gestaltete sich dann wieder etwas ernster mit intensiven und wohl-tuenden Gesprächen mit unserem Psychologenteam. Es wurde viel Unangenehmes angesprochen, jedoch fühlten sich alle gut aufgehoben und wohl dabei, es konnte vieles geklärt und der ein oder andere Ratschlag weitergegeben werden. Wir bedanken uns bei allen Teilnehmern und Organisatoren sowie Referenten für ein gelungenes erstes Erwachsenentreffen! Der größte Dank gilt allerdings unseren Gleichgesinnten, denn ohne euer Interesse hätte ein Treffen nicht stattgefunden.

Unser Fazit:

Besonders liebten alle die Gelegenheit, sich ungezwungen in einer lockeren Atmosphäre mit Gleichgesinnten über private wie auch beruflicher Lebensphasen auszutauschen, sich kennenzulernen sowie Gemeinsamkeiten herauszufinden.

SAVE
THE
DATE

Das nächste FA-Erwachsenentreffen wird am
23.-26. Februar 2023 stattfinden.
Wir freuen uns, wenn viele von euch dabei sind!



Forschung & Wissenschaft

DEUTSCHE FA-HILFE FÖRDERT FA-FORSCHUNGSPROJEKT AN DER UNIVERSITÄT WÜRZBURG

"Überprüfung von USP28 als Kandidat zur Behandlung von Plattenepithel-Karzinomen bei FA Patienten"

Reparatur von Schäden in Körperzellen

Alle unsere Körperzellen sind ständig DNA-Schäden ausgesetzt, die durch eine Vielzahl endogener und exogener Faktoren hervorgerufen werden. Die Anzahl der DNA-Schäden pro Tag geht in die Tausende! Um die Zellfunktionen aufrechtzuerhalten, verfügen Zellen über einige sehr effiziente Mechanismen zur Reparatur von DNA-Schäden. Der FA/BRCA-Pathway spielt hier eine Schlüsselrolle bei der fehlerfreien Beseitigung von DNA-Schäden. Jede Störung dieses Prozesses kann schwerwiegende Folgen haben, welche die Funktionen der Zellen zur Bildung benötigter Proteine einschränken oder gar unmöglich machen. Die Diagnose „Fanconi-Anämie“ drückt eine genetische (angeborene) Störung des beschriebenen FA-Pathways aus. Alle Zellen im Körper eines FA-Patienten haben somit ein mehr oder weniger stark ausgeprägtes Defizit, DNA-Schäden reparieren zu können.

Onko-Protein Δ NP63 in Krebszellen

In Krebszellen, wie beispielsweise beim Plattenepithelkarzinom (PEK) der Mundschleimhaut, funktioniert die DNA-Reparatur nicht so effizient wie in normalen Zellen. Bei der Erforschung von PEK in der generellen Bevölkerung konnte man einen Zusammenhang der Proteine USP28 und Δ NP63 finden. In mehreren Forschungsprojekten konnte nachgewiesen werden, dass das Proto-Onkogen Δ NP63 in einem PEK stark bis sehr stark exprimiert wird und deutlich erhöht vorliegt. Krebszellen sind abhängig von Δ NP63, denn es

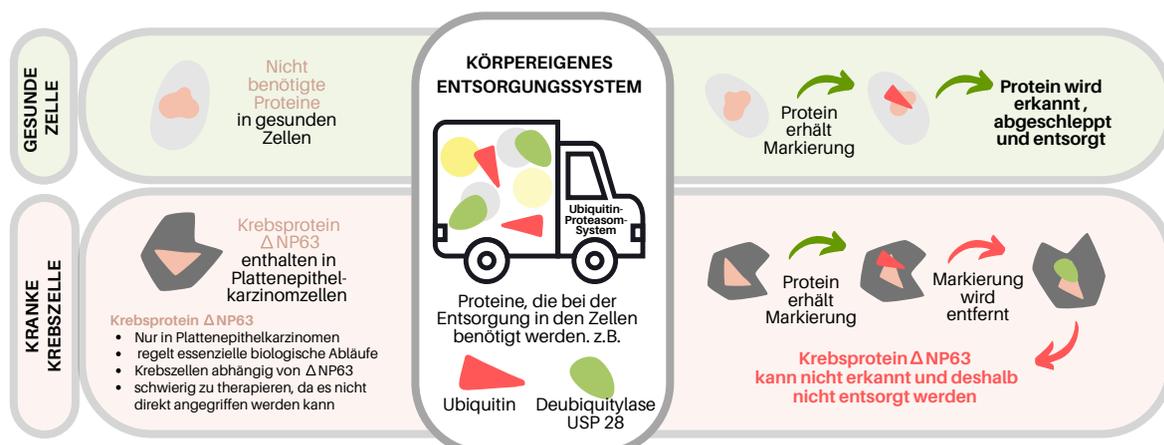
regelt essenzielle biologische Abläufe innerhalb dieser. Zugleich ist Δ NP63 sehr instabil. Es erreicht jedoch über die Erhöhung des Proteins Deubiquitylase USP28 mehr Stabilität, denn durch die Anbindung von USP28 wird die körpereigene Erkennung und Entsorgung des Onko-Proteins Δ NP63 verhindert (s. Schaubild unten).

Angriff auf USP28 als Therapie?

Derzeit gibt es keine Ansätze in der Therapie von PEK, das Δ NP63 direkt anzugreifen. Jedoch hat die Forschergruppe um Dr. Markus E. Diefenbacher herausgefunden, dass man USP 28 sehr wohl angreifen und reduzieren kann – was dann dazu führt, dass sich die Stabilitätsfunktion vermindert und als Folge Δ NP63 reduziert wird. Ohne dieses Onko-Protein ist die Funktion der Tumor-Krebszellen gestört und das Tumorwachstum reduziert sich. Diese Erkenntnis könnte zur Entwicklung von Krebsmedikamenten führen, die gezielt USP28 angreifen und somit zur Therapie bei PEK eingesetzt werden könnten.

In Anbetracht dieser jüngsten Fortschritte bei der Identifizierung von Schwachstellen bei PEKs fragte sich das Würzburger Forscherteam unter der Leitung von Dr. Diefenbacher und Dr. Reinhard Kalb, ob die PEK-Zellen von FA-Patienten ähnliche Muster aufweisen in Bezug auf den Zusammenhang von Δ NP63 mit USP28. Erste Experimente bestätigen diesen Verdacht, weshalb nun mit dem Forschungsprojekt „Überprüfung von USP28 als Kandidat zur Behandlung von Plattenepithel-Karzinomen bei FA Patienten“ begonnen wurde. Das Forschungsteam beantragte hierfür einen Zuschuss in Höhe von 88.000€ über 3 Jahre bei der Deutschen FA-Hilfe e.V., dem wir gerne nachgekommen sind. Mit der Förderung dieses Projektes verbinden wir die große Hoffnung, dass es eines Tages eine gute Therapieoption für die bei FA so häufigen Plattenepithelkarzinome geben könnte.

Entsorgung von Proteinen in gesunden Körperzellen & Plattenepithel-Krebszellen



<https://www.uni-wuerzburg.de/en/news-and-events/news/detail/news/tracking-down-false-parkers-in-cancer-cells/>

<https://www.uni-wuerzburg.de/aktuelles/einblick/single/news/schwachstelle-bei-plattenepithelkarzinomen>

<https://www.uni-wuerzburg.de/aktuelles/einblick/single/news/kampf-gegen-die-therapieresistenz>

FA-TUMORE: FORSCHUNG & THERAPIE

Krebsrisiko bei Fanconi-Anämie

Erwachsene FA-Patient*innen

Maligne solide Tumoren

Erwachsene Menschen mit Fanconi-Anämie haben vor allem ein stark erhöhtes Risiko, an Plattenepithelkarzinomen (PEK) zu erkranken als Menschen ohne Fanconi-Anämie. PEK können vor allem im Mund-, Rachen- und Speiseröhrenbereich entstehen sowie im anogenitalen Bereich (Genitalien & Anus) und der Haut. Vereinzelt werden auch Lebertumoren beobachtet.

Leukämien

Auch das Risiko für Leukämien ist mit zunehmendem Alter bei FA stark erhöht. Hatte der FA-Patient jedoch eine Knochenmarktransplantation, so ist damit das mit FA verbundene erhöhte Risiko für die Entwicklung einer Leukämie behoben.

Vorsorgeuntersuchungen

Auch schon junge erwachsene FA-Betroffene sollten unbedingt regelmäßige Krebs-Vorsorgeuntersuchungen wahrnehmen, damit sehr frühzeitig eventuelle Vorboten und Entwicklungen erkannt und rechtzeitig therapeutisch behandelt werden können.

Kinder & Jugendliche mit FA

FA-Eltern sind durch die vielfältigen gesundheitlichen Probleme ihrer Kinder meist hoch alarmiert und sensibel für alle Themenfelder der FA, das ist nur zu verständlich. Es entlastet, wenn man lernt, das Thema "Krebsrisiko bei FA" differenziert zu betrachten. Sehr einfach und plakativ könnte man auch sagen: "FA-Krebs ist überwiegend ein Thema im Erwachsenenalter". Bezogen ist diese Aussage auf solide Tumoren.

Maligne solide Tumoren

Das Risiko für die Entwicklung solider Tumoren, wie beispielsweise Plattenepithelkarzinome (s.o.), ist für die allermeisten der von FA betroffenen Kinder & Jugendlichen noch nicht gegeben. Nur sehr wenige vereinzelte Fälle wurden bisher im Kindesalter mit soliden Tumoren diagnostiziert. Eine Ausnahme stellt die Untergruppen FANCD1/BCRA2 (2,4% aller Diagnostizierten) dar. Diese FA-Betroffenen haben auch schon als Baby/Kleinkind ein erhöhtes Krebsrisiko (Hirn- und Nierentumore).

Leukämien

Eine Studie an der Medizinischen Hochschule Hannover und der Uni Würzburg zeigte kürzlich, dass FA-Kinder erst ab dem 4. Lebensjahr ein erhöhtes Risiko für Leukämien entwickeln (Ausnahme FANCD1/BCRA2). Solange ein FA-Patient keine Knochenmarktransplantation erhalten hat, bleibt ein Leben lang ein erhöhtes Leukämie-Risiko. Dies gilt auch, wenn die Blutwerte mit oder ohne Therapie stabil sind bzw. nie auffällig waren.

Vorsorgeuntersuchungen

Ab dem 4. Lebensjahr sollte eine regelmäßige Vorsorgeuntersuchung des Blutes bzw. Knochenmarks erfolgen, um frühzeitig die Entwicklung von chromosomalen Veränderungen bzw. Blasten (Vorläuferzellen einer Leukämie) zu erkennen.

Infos zu Vorsorgeuntersuchungen für Kinder & Jugendliche:
https://fanconi.de/wp-content/uploads/2022/10/Medizinische-Untersuchungen-bei-FA_Jugend-Kindheit.pdf



Infos zu Vorsorgeuntersuchungen für Erwachsene:
https://fanconi.de/wp-content/uploads/2022/10/Medizinische-Untersuchungen-bei-FA_Erwachsene.pdf

Krebs bei FA -

Gewebeproben spenden!

Darf man ein so emotional belastendes und angstbeladenes Thema direkt ansprechen? Wir denken, wir müssen das - in unser aller Interesse! Das Wichtigste, was wir als Familien neben Geldspenden für die FA-Forschung tun können, ist, die Wissenschaft mit "Forschungsmaterial" zu unterstützen: Blut, Haut, Haare... Aber auch Gewebeproben mit Krebsverdacht bzw. bestätigtem Krebs sind für alle Fragestellungen rund um dieses Thema enorm wichtig!

Ihre Mithilfe für FA-Tumorforschung

Wir organisieren die Weitergabe von jeglichen FA-Gewebeproben an diverse Forschungsprojekte. Bitte melden Sie sich bei uns, wenn bei Ihnen:

- eine Biopsie geplant ist
- eine Krebs-OP ansteht
- bereits vor Jahren Gewebeproben (Tumoren oder Verdacht auf Tumor) entnommen und konserviert wurden

tumorforschung@fanconi.de
oder 06349 9630060

FA International

GLOBALES NETZWERK DER FAMILIEN



18 Teilnehmer aus 10 Ländern:

Norwegen: Rachel Stuart (FA-Elternteil)
Portugal: Dr. Beatriz Porto (FA-Diagnostikerin)
Deutschland: Christine Krieg (FA-Elternteil)
Italien: Albina Parente (FA-Elternteil)
UK: Bob Dagleish (FA-Elternteil)
UK: Jeanny Dagleish (FA-Elternteil)
Niederlande: Prof. Hanneke Takkenberg (FA-Elternteil)
Niederlande: Samir Aiddouch (Koordinator FAEU)
Spanien: Dr. Juan Buren (FA-Wissenschaftler)
Dänemark: Kirstine LaCour-Rasmussen (FA-Elternteil)
Frankreich: Marie-Pierre Bichet (FA-Elternteil)
Spanien: Dr. Paula Rio (FA-Wissenschaftlerin)
Frankreich: Prof. Farid Ouabdesselam (FA-Elternteil)
Spanien: Alicia de las Heras (FA-Elternteil)
Frankreich: Charles Bichet (FA-Elternteil)
Polen: Dr. Anna Repczyńska (FA-Diagnostikerin)
Spanien: Aurora Delacal (Koord. FA-Spanien)
Italien: Greta Bertolucci (FA-Schwester)

Erstes persönliches Treffen von FA-Europa

Bereits für März 2020 war das erste Treffen mit Vertretern von FA-Patientengruppen aus verschiedenen Ländern geplant. Leider musste die Veranstaltung aufgrund der Corona-Pandemie ausfallen. Seitdem trifft sich dieser Personenkreis regelmäßig über eine virtuelle Konferenzplattform, um ein stabiles FAEU-Netzwerk aufzubauen. Es wurde deutlich, dass ein persönliches Treffen unersetzbar ist, um sich besser kennenzulernen. So fand nun endlich vom 4.-6. November 2022 das erste "richtige" FAEU-Treffen in Madrid statt. Es waren zwei intensive und thematisch vollgepackte Tage in einer Gruppe von Menschen, die eine Vision eint: Die Versorgung und Therapie für FA-Betroffene in Europa zu verbessern. Aktuell sind zwei Themen intensiv in der Erarbeitung: Die Etablierung einer Plattform für Ärzte "Virtuelle Beratungsgruppe für FA-Krebstherapien" und die Entwicklung eines "FA-Passports". In 2024 soll ein FAEU-Kongress stattfinden mit Einbindung von Ärzten und Wissenschaftlern.



Fortgeschrittene Krebsstadien sind bei FA leider sehr schwierig zu behandeln. Um von den Erfahrungen vergangener einzelner FA-Fälle in Europa zu profitieren, soll es baldmöglichst eine virtuelle europaweite Plattform zum Austausch und zur Beratung für Ärzte geben.



Ein Betroffener soll mithilfe der App "FA Passport" sein persönliches Dokument erstellen und mit sich führen können. Die App kann auch als Informations-Ressource für Ärzte und Patienten in vielen Sprachen dienen, was z.B. bei Reisen ins Ausland von Vorteil sein kann.

Erstes FA-Treffen in Polen



Am 21. Mai 2022 fand das erste FA-Treffen in Bydgoszcz in Polen statt. Die Veranstaltung war vor allem an Hämatologen und diagnostische Zentren in Polen adressiert, aber auch 4 FA-Familien waren anwesend. Insgesamt nahmen ca. 50 Personen am Treffen teil, was ein großer Erfolg war. Intensiv wurde über die Möglichkeiten der Diagnostik informiert und diskutiert, denn diese ist in Polen noch nicht vergleichbar mit den Möglichkeiten in Deutschland.

Die begrenzten diagnostischen Möglichkeiten sind wohl auch der Grund, warum bisher nur 25-30 Fälle von FA in Polen diagnostiziert wurden. Auch die anwesenden Hämatologen verschiedener Kliniken waren sehr interessiert und diskutierten intensiv mit den Referenten und untereinander. Aus Deutschland referierte Dr. Kalb (Uni Würzburg) virtuell über "Diagnostik der FA", Dr. Velleuer (Helios Klinikum Krefeld) referierte über "Krebsrisiken bei FA" und Fr. Krieg gab einen Vortrag "Leben mit FA". Kurz nach dem Treffen war die FA-Diagnostikerin Dr. Repczyńska zu einem 14-tägigen praktischen Austausch im humangenetischen Labor der Uni Würzburg. Auch wir haben weiterhin eine Unterstützung unseres Nachbarlandes geplant und werden in engem Kontakt bleiben.

Einblick

VERNETZT SEIN & UNTERSTÜTZEN

Rundfahrten in Deutschland

Lange hatten wir darauf gewartet - im Juli und August 2022 trauten wir uns endlich wieder, Rundfahrten in Deutschland durchzuführen um FA-Betroffene persönlich zuhause zu treffen. Marleen Schmitt und Christine Krieg besuchten insgesamt elf FAMILIEN in Süd-Deutschland und führten auch Mundinspektionen durch. Die Besuche bei den FAMILIEN waren für alle Beteiligten ein sehr schönes



Erlebnis! Sie dienten sowohl dem Kennenlernen oder wieder Auffrischen eines Kontaktes, aber auch der Information und dem Austausch individueller FA-Themen oder Problemen.

Up-to-date & in Kontakt bleiben

- Info-Newsletter per E-Mail
- Facebook & Instagram
- FAMILIEN-Jahrestreffen & FA-Regionaltreffen
- Virtuelle FA-Runden
- Signal-Elternguppe
- WhatsApp-Erwachsenen- & Jugendgruppen

Infos: christine.krieg@fanconi.de oder marleen.schmitt@fanconi.de

Aufruf des FA-Erwachsenenbeirats

Der FA-Erwachsenenbeirat benötigt mehr Unterstützung, weitere Nachfolger und aktive Mitglieder! Wir suchen und brauchen also EURE Hilfe, Ideen, Input und Bereitschaft!



Wir sind selten, von uns gibt es nicht viele und wir möchten weiter für UNS eintreten, also sei mit dabei - komm in unser Team.

Bitte kontaktiere: marleen.schmitt@fanconi.de

Psychosoziale FA-Studie beendet

Der Alltag mit FA kann nicht nur körperlich, sondern auch psychisch sehr belastend sein, insbesondere für Jugendliche/junge Erwachsene, die vor vielerlei Herausforderungen stehen. Im Rahmen ihrer Masterarbeit "Psychosoziale Faktoren bei Jugendlichen und jungen Erwachsenen mit FA" an der SRH Hochschule für Gesundheit in Gera erforschte Lisa Guerra (Psychologin M.Sc.), welche Belastungen sich für Betroffene ergeben, wie sie mit diesen umgehen und wo Unterstützungsbedarf besteht. Es ist geplant, diese Ergebnisse in praktische Angebote für FA-Betroffene einfließen zu lassen. Hierfür soll Anfang 2023 eine Arbeitsgruppe zur Beratung in Kooperation mit der DFA-Hilfe gebildet werden.

FA-Jahrestreffen auch 2022 in virtuellem Format

Leider mussten wir uns dieses Jahr erneut für ein virtuelles FAMILIENTREFFEN entscheiden, da wir die Loge der Corona-Infektionen nicht zeitig genug einschätzen konnten. Das 2-tägige Programm fand am 12. & 13. November statt. Die Vorträge wurden aufgezeichnet und stehen auf unserem YouTube-Kanal zum Anschauen zur Verfügung.

SAVE
THE
DATE

Für 2023 planen wir wieder ein persönliches FAMILIENTREFFEN vom 12.-14. Mai 2023 in der Jugendherberge Büdingen bei Frankfurt a.M.

NEU: FA-Regionaltreffen

Die Erfahrungen der letzten beiden Jahre, wo unsere Vereinsarbeit zwischen virtuellen und persönlichen Kontakten hin und her switchen musste, erbrachte die Erkenntnis, dass wir vielleicht versuchen sollten, beide Versionen miteinander zu kombinieren. Somit ist z.B. geplant, das mehrtägige FAMILIEN-Jahrestreffen in hybrider Form durchzuführen. Unsere virtuellen ein- bis zweistündigen FA-Runden reduzieren wir auf 1-2 Termine im kommenden Jahr. Zusätzlich möchten wir austesten, auf welche Resonanz eintägige FA-Regionaltreffen in Präsenz stoßen, die im Zeichen des Kennenlernens und Austausches stehen werden.



SAVE
THE
DATE

Das erste FA-Regionaltreffen wird am 14. Januar 2023 in Berlin stattfinden. Weitere Infos folgen per E-Mail.

Neue Studie: Eruiierung körperlicher und psychischer Schutzfaktoren



Julia Früh, Masterstudentin an der SRH Hochschule für Gesundheit in Gera im Studiengang "Psychische Gesundheit und Psychotherapie"

Das Ziel ist die Entwicklung eines umfassenden Fragebogens zur Erforschung von Faktoren und der Erstellung von Handlungsempfehlungen, wie sich FA-Betroffene vor bestimmten Risiken wie Krebserkrankungen, besser schützen können. Teilnehmen können nur volljährige FA-Erwachsene. Kontakt: christine.krieg@fanconi.de

LEBENS MUT

UNTERSTÜTZEN. HELFEN. BEGLEITEN. STÄRKEN.

Warum Sie Mitglied in unserem Verein werden sollten?

Während Ärzte in Praxen und Kliniken nur vereinzelt Patienten mit FA kennenlernen, bündeln sich die weit verstreuten einzelnen Fälle an Betroffenen in Gruppen wie dieser. Eine Selbsthilfegruppe ist also ein Pool an Informationen, Erfahrung und Erlebtem, die man in dieser Form an keiner Klinik findet. Besonders bei seltenen Erkrankungen ist diese Quelle an Erfahrungen eine Möglichkeit, zusätzliche Unterstützung und Ratschläge zu erhalten. Bereits seit mehr als 33 Jahren existiert unsere FA-Selbsthilfegruppe inzwischen und konnte in dieser Zeit viele Familien begleiten, aber auch Ärzten und Wissenschaftlern dienen. Um all dies zu organisieren und auch an wissenschaftlichen Projekten mitzuwirken, sind wir einerseits auf Spenden angewiesen. Andererseits ist es für uns jedoch auch sehr wichtig, wenn Sie sich für eine Mitgliedschaft bei uns registrieren. Je mehr FA-Familien sich organisieren, desto mehr Kraft und Glaubwürdigkeit hat unser Verein, desto mehr können wir bewirken.

Ihre Mitgliedschaft ist völlig ohne Verpflichtungen! Ob und in welcher Höhe Sie einen Jahresbeitrag leisten können oder möchten, entscheiden Sie selbst. Füllen Sie beiliegenden Antrag einfach aus und schicken Sie ihn an uns. Oder Sie fotografieren das Blatt und senden es per email an: marleen.schmitt@fanconi.de



Sollten Sie bereits Vereinsmitglied sein, so freuen wir uns sehr! Dieser Antrag könnte übrigens auch für eine Fördermitgliedschaft für z.B. Freunde, Bekannte verwendet werden ;-)



Einkaufen & Spenden

WWW.
WECANHELP.DE/
FANCONI-ANAEMIE

- online einkaufen
- über 6000 bekannte Shops
- keine Registrierung
- sicher & unkompliziert

Online einkaufen &
OHNE Mehrkosten
automatisch spenden!



OHNE MOOS: NIX LOS

Danke an alle Mutmacher!
Danke an alle Personen, Familien und Vereine,
die uns mit kleinen und ganz großen Spenden in
2022 unterstützt haben!

Unser Spendenkonto

Postbank Stuttgart
IBAN: DE79 6001 0070 0151 6167 00
BIC: PBNKDEFF

Spenden &
Spendenaktionen sind
auch über Paypal,
Facebook und
wecanhelp.de möglich.

Abschied & Trauer

Auch wenn die Lebenserwartung für FA-Betroffene stetig ansteigt, verlieren wir dennoch Kinder und junge Erwachsene mit FA. Wir fragten uns, wo wir unseren Lieben und der FA-Gemeinschaft einen Raum zur Erinnerung geben könnten. Für das nächste Jahr planen wir die Erstellung eines eigenen Bereiches auf unserer Homepage, so dass jeder frei entscheiden kann, ob und wann er diese Informationen haben möchte.



Deutsche
Fanconi-Anämie-
Hilfe e.V.



[https://www.instagram.com/
deutsche_fanconi_anaemie/](https://www.instagram.com/deutsche_fanconi_anaemie/)



[https://www.facebook.com/
deutsche.fanconi.anaemie.hilfe/](https://www.facebook.com/deutsche.fanconi.anaemie.hilfe/)

IMPRESSUM

Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.
Bundesgeschäftsstelle (Redaktion)
Jahnstraße 23, 76865 Rohrbach

Tel: 0160/97714400 oder
06349/9630060
christine.krieg@fanconi.de

Eingetragen unter
Amtsgericht Aschaffenburg
AktENZEICHEN: VR 200022