

PROJEKT LEBENSMUT

Infoschrift der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe e.V. - Ausgabe Dezember 2023

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

Das Jahr 2023 katapultierte uns alle zurück in die "Normalwelt", zumindest was die Möglichkeit anging, sich wieder unbeschwert zu verabreden und zu treffen. So stand dieses Jahr vor allem im Zeichen gemeinsamer Begegnungen, wie das erste persönliche FA-Jahrestreffen nach der Pandemie, einem weiteren FA-Erwachsenentreffen sowie zwei kleineren FA-Regionaltreffen. Auch wenn wir uns inzwischen alle schnell wieder an diesen Zustand gewöhnt haben, schwingen noch Reste der Besonderheit darin...

Begegnungen, Gemeinschaft und Zusammenhalt haben für Gruppen wie unsere eine sehr wichtige Funktion und sind für viele eine Quelle der Stärke in einem ungewöhnlichen Alltag.



FA-Jahrestreffen 2023 in Büdingen

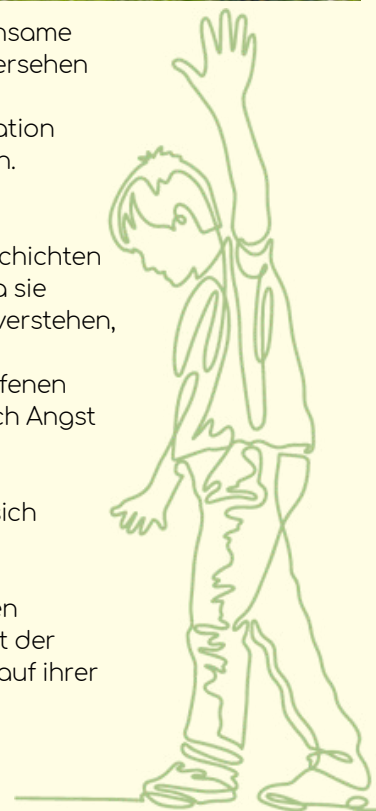
Die Reise mit einer seltenen Erkrankung wie Fanconi-Anämie kann einem oft wie eine einsame und verwirrende Odyssee erscheinen. In einer Welt, in der seltene Krankheiten meist übersehen oder missverstanden werden, ist die Suche nach bester medizinischer und emotionaler Unterstützung manchmal eine entmutigende Aufgabe. Doch in dieser scheinbaren Isolation können von FA betroffene Familien eine unglaubliche Stärke in der Gemeinschaft finden.

Sie schafft eine Plattform, auf der Menschen ihre Geschichten teilen, von ihren Herausforderungen berichten und sich gegenseitig ermutigen können. Individuelle Geschichten verwandeln sich in kollektive Erfahrungen, die Erkenntnis und auch Hoffnung bieten, da sie daran mitwirken, Ressourcen und Fachwissen zu sammeln, um die Krankheit besser zu verstehen, aussagekräftig zu erforschen und die Versorgung zu verbessern.

Trotz dieser Stärken gibt es auch die andere Seite: Der enge Kontakt zu anderen Betroffenen bedeutet bei FA meist auch, dass man von Schicksalen erfährt, vor denen man eigentlich Angst hat und die man lieber meiden würde. Die unmittelbare Konfrontation mit schweren Krankheitsverläufen und persönlichen Verlusten kann überwältigend sein und Ängste hervorrufen. Manche Menschen ziehen sich zurück und meiden die Gemeinschaft, um sich selbst zu schützen.

Zusammenhalt und Austausch ist nicht immer einfach und kann mit Herausforderungen verbunden sein. Doch trotz dieser Schwierigkeiten hoffen wir, dass unsere Gemeinschaft der Deutschen FA-Hilfe e.V. ein Ort der Hoffnung und der Unterstützung ist, der Menschen auf ihrer oft schweren Reise stärkt und sie daran erinnert, dass sie nicht allein sind.

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



Fanconi-Anämie hat viele Gesichter

GESCHICHTEN AUS DEM LEBEN MIT FA

“Lebe und liebe, als würdest du jeden Tag neu geboren werden.”

Unsere Familie besteht aus zwei wundervollen Jungs, Emir Cenk (8) und Alaz Berzan (2 Monate), und uns Eltern Edda (30) und dem tollen Papa Tanrigan (31). Wir wohnen in Delmenhorst.

Unser „ganz besonderes Kind“ ist Emir, er hat FA. Kürzlich kam Alaz Berzan in unsere Familie, eine sehr große Freude für uns! Wir wählten für ihn die Namen „Alaz“, was „Gott des Feuers“ bedeutet und für Kraft und Mut steht sowie „Berzan“, der Wegweiser. Alaz haben wir bisher noch nicht auf FA testen lassen und beschlossen, sowohl die Schwangerschaft als auch die ersten Jahre so unbeschwert wie möglich zu leben. Wir sind wachsam und werden dann handeln, wenn wir Zeichen von FA bei ihm entdecken.

Unsere FA-Geschichte begann Ende 2021. Wir wurden stutzig, als Emir plötzlich ständig große blaue Flecken hatte. Unser Weg der Ursachensuche führte zunächst zum Kinderarzt, weiter in die Kinderklinik Delmenhorst, wo wir mit Verdacht auf Leukämie dann in das Uniklinikum Oldenburg kamen. Dieser Verdacht wurde jedoch nicht bestätigt – allerdings fand man nach weiterer Suche, dass Emir Fanconi-Anämie hat.

Leider wurde die Thrombozytopenie (zu niedrige Blutplättchenwerte) von Emir anfänglich falsch behandelt. Er bekam Cortison verordnet, was dazu führte, dass es Emir immer schlechter ging. Unsere inneren Alarmglocken gingen an und wir spürten, dass hier irgendwie etwas sehr schief lief. Es überkam uns die Angst, dass wir Emir vielleicht bald verlieren könnten und so begaben wir uns auf die Suche, ob es denn hier in Deutschland weitere FA-Patienten gibt.

Wir fanden im Internet die Deutsche FA-Hilfe und führten viele Telefonate mit Frau Krieg. Sie organisierte, dass Prof. Kratz aus Hannover mit unserem Arzt in Oldenburg in Kontakt trat und die Klinik in Sachen FA beriet. Wir fühlten uns direkt sehr gut betreut und auch psychisch gestärkt und sahen wieder einen Lichtblick für unsere Situation.

Langsam schlichen wir uns aus dem Cortison, Emir ging es dadurch immer besser. Zwar blieben die Blutwerte gleich niedrig, doch er fühlte sich immer fitter. Im Frühjahr 2023 begannen wir mit der Danazol/Androgen-Therapie und warten nun darauf, dass die Werte hoffentlich bald steigen.



Unser Lebensmotto lautet ganz klar „Lebe und liebe, als würdest du jeden Tag neu geboren werden“. Jeder Tag ist wie eine Seite in einem Buch – man weiß nicht, was einen auf der nächsten Seite erwartet. Deshalb sollten wir Tag für Tag leben.



Emir hatte keine weiteren sichtbaren Zeichen von FA außer einigen Café-au-lait-Flecken. Natürlich finden alle Eltern ihre Kinder toll – und dennoch, unser Emir ist so ganz besonders! Er ist außergewöhnlich fürsorglich, immer hilfsbereit, man kann sagen, ein sehr empfindsames Kind. Seine psychische Stärke ist auch sehr besonders, denn mit seinen nur 8 Jahren schafft er es, uns Eltern immer wieder aufzurichten und einen positiven Denimpuls zu geben. Ein wirklich so toller Junge!

Neuen FA-Familien würden wir gerne mit auf den Weg geben: Hört auf euer Bauchgefühl und nutzt die FA-Gemeinschaft! Sie bietet so viel Unterstützung und gibt Ratschläge für das tägliche Leben.





„Schau immer noch vorne!“

Ich bin Michel und wurde 1980 in der Schweiz geboren. Als Kind erhielt ich die Diagnose Fanconi-Anämie (FA). In meiner Kindheit schwankten meine Blutwerte, aber im Laufe meines Lebens haben sie sich recht gut stabilisiert. Ich habe nie Medikamente genommen. Heute achte ich auf ausreichend Vitamine und guten Schlaf – ich bin ein echtes Murreltier und schlafe 8-10 Stunden!

Negativer Stress tut mir nicht gut, aber ein etwas verrücktes Leben zu führen, tut mir gut! Ich lebe mit meiner Frau Karin, die ich seit 2007 kenne und im Oktober dieses Jahres geheiratet habe. Wir leben so, dass ich jeden Tag aufs Neue LEBE und mich nicht auf meine FA konzentriere.

Im Jahr 2020 sind wir zusammen nach Portugal ausgewandert. Die Gründe hierfür sind vielfältig. Da ich mich in der Schweiz nie wirklich zu Hause gefühlt habe, habe ich eine Zeitlang nach dem richtigen Platz für uns gesucht. Australien und Paraguay standen zunächst auf unserer Wunschliste, dann haben wir uns in Portugal verliebt und sind unserem Herzen gefolgt. Hier haben wir den Lebensstil gefunden, den wir gut finden, und auch das richtige Klima für mein Asthma, das sich durch Kälte sonst immer verstärkte. Gesundheitlich bin ich jetzt deutlich stabiler als je zuvor.

Beruflich habe ich im Laufe der Jahre in verschiedene Bereiche hineingeschnuppert. Ich musste aus gesundheitlichen Gründen mit 17 Jahren eine Lehre als Bauschreiner abbrechen, war dann einige Jahre Steuerbauer für Elektrosteuerungen für Neigezüge und wechselte anschließend in die Kunststofftechnologie-Branche. Als ich 21 war, entschied ich mich für eine Lehre zum Autolackierer und machte mich nach Abschluss sogar selbstständig. Aber diesen Stress und die Veränderung der Locke auf Wasserbasis vertrug ich nicht gut. Einige Monate ging es mir gesundheitlich schlecht und ich musste mich erneut umorientieren.



Während all dieser Jahre habe ich auch Musik gemacht! Ich bin leidenschaftlicher Gitarrist und liebe Rockmusik. Mein Künstlernamen ist „Little Michel“ – mit etwas Phantasie können FA-Geübte raten, woher das Little stammt 😊 Ich spielte dann viele Jahre professionell in mehreren Rockbands. Bei der sehr erfolgreichen Band "Warriors", die sich 2005 auflöste, war ich Bandleader und Songwriter. Danach gründete ich eine eigene Metal-Band, die „Little Michel Group“.

Musik half mir damals, mich zu regenerieren, und heute ist sie neben meiner Karin und meinen Freunden das Wichtigste in meinem Leben. Die Pandemie führte dazu, dass die "Little Michel Group" pausieren musste. So begannen Karin und ich, gemeinsam Musik zu produzieren. Auch hier passt es total gut zwischen uns! Wir haben viel Spaß beim gemeinsamen Komponieren und Produzieren. Unsere Band heißt „Diamond's Garden“. Hört doch mal in unseren neuen Song „You make me strong“ auf YouTube.

Jetzt, mit 43 Jahren, schaue ich immer noch vorne und nie zurück. Was hinter mir liegt, kann ich nicht ändern, aber ich kann es nur besser machen. Ich führe ein erfülltes Leben und genieße jeden Tag bewusst und intensiv.



Unser Familien-Lebensmotto lautet:
Sei immer artig. Mal bössartig, mal abartig, gelegentlich eigenartig – aber immer einzigartig!



Hier könnt ihr mich bzw. uns finden:

- <https://www.littlemichel.com/>
- <https://www.group.littlemichel.com/>
- <https://www.facebook.com/diamondsgarden>
- open.spotify.com & YouTube

“Unsere Kinder sind alle einzigartig, jedes für sich”



Wir sind Julia (31), Leonie (1), Louis (23.05.2020 - 09.02.2023) und Lars (31). Wir wohnen in Berlin. Im Oktober 2022 begann unser bis heute andauerndes Leben, wo wir zwischen Angst, Hoffnung und Trauer hin und her pendeln.

Los ging es, als unser Sohn Louis innerhalb weniger Tage plötzlich Gleichgewichtsstörungen entwickelte. Nach einigen Untersuchungen stellten die Ärzte der Charité bald eine Diagnose: Zwei Medulloblastome (bösartige Gehirntumoren, vorwiegend bei Kindern) waren die Ursache hierfür. Er wurde umgehend operiert und die Ärzte dachten, dass die OP zu einer Heilung führen würde. Zusätzlich erhielt Louis auch einmalig eine Hochdosis-Chemotherapie. Nach vielen zusätzlichen Untersuchungen, u.a. einer Knochenmarkpunktion, stellte man kurz darauf zusätzlich eine Leukämie (Akute Myeloische Leukämie) bei Louis fest. Diese ungewöhnliche Kombination machte die Ärzte stutzig und sie begannen nach der Ursache zu suchen. Es dauerte nicht sehr lange, bis die Fanconi-Anämie festgestellt wurde. Erst später erfuhren wir, dass es sich um die spezielle Untergruppe FANCD1 (s. Infokasten) handelt.



Wir wurden von einer schlimmen Schicksalsdiagnose in die nächste gejagt und konnten das alles gar nicht richtig verstehen, geschweige denn verarbeiten. Unser einziger Fokus lag darauf, dass unser Schatz Louis wieder gesund werden sollte..

Nach vielen Gesprächen und Beratungen diverser Ärzte und Kliniken untereinander, teilte man uns nach unendlich lang wirkender Zeit mit, dass es nicht möglich sei, eine gezielte und heilende Therapie durchzuführen.

Zwei schwere Krebsdiagnosen zugleich und eine Fanconi-Anämie seien eine Kombination, die leider unheilbar sei. Lediglich eine begleitende ambulante wöchentliche Chemo zur Abmilderung von Symptomen wären möglich, mit der Hoffnung, die Lebenszeit von Louis um kurze Zeit zu verlängern. So richtig konnten und wollten wir das nicht glauben und hofften auf ein kleines Wunder, eine Wende, einen Umschwung... Louis kämpfte, er war ein sehr fröhliches aufgewecktes Kind und ließ alles über sich ergehen. Anstelle schlapp und müde nach den Chemos zu sein, war er immer putzmunter und turnte voller Energie herum.

Die Aussagen der Ärzte und das, was wir mit Louis erlebten, wie er uns so quicklebendig auf Trab hielt, das passte nicht zusammen. Wir nahmen im Januar auf dem FA-Regionaltreffen in Berlin teil. Auch dort berichteten Eltern, dass ihre Kinder immer sehr munter wären, besonders abends. Ganz wie unser Louis. Unsere kleine Leonie, zu diesem Zeitpunkt wenige Monate alt, nahm das ganze Hin- und Her einfach so hin, man merkte ihr den ganzen Stress nie wirklich an. Leonie und Louis lachten beide gemeinsam sehr viel, außergewöhnlich viel. Beides echte fröhliche Sonnenschein-Kinder, Wirbelwinde mit großer Liebe für Musik und Tanzen.



Louis war immer sehr kontaktfreudig und aufgeschlossen, auch Leonie hat die Fähigkeit, umgehend die Menschen um sich herum mit ihrem Lachen und ihrer Ausstrahlung anzustecken.

Dann kam der bisher schwärzeste Tag unseres Lebens: Im Februar 2023 schlief Louis in unseren Armen für immer ein.

Dann wurde Leonie getestet. Im April erhielten wir ihre FA-Diagnose. Im gleichen Atemzug teilte man uns mit, dass bei ihr zusätzlich eine Pre-Leukämie gefunden wurde. Der Alptraum ging einfach weiter... ohne Schonung, ohne Pause.



Es gab lange Beratungen der Ärzte in der Charité, dann die Entscheidung, dass Leonie eine KMT erhalten kann. Im August dieses Jahres startete diese, wir wurden mit vielen Warnungen versehen, die uns Angst machten. Uns war klar, dass es nicht einfach werden würde und wir unser zweites Kind auch verlieren könnten. Leonie boxte sich durch – ein Steh-auf-Menschlein, voller Energie und unerschütterlicher Lebensfreude, ganz wie ihr Bruder. Sie turnte durch ihr Bett, wo man eher dachte, sie würde viel schlafen wollen. Die Nebenwirkungen, mit denen Leonie zu kämpfen hatte und teilweise noch hat, sind Übelkeit, Erbrechen und ein wunder Po.

Die FA-Untergruppe FANCD1 (BRCA2)

Personen mit Mutationen im FANCD1-Gen zeigen eine sehr spezielle Ausprägung von FA, die nur ihnen zu eigen ist: Stabile Blutwerte, aber schon in jungen Jahren ein deutlich erhöhtes Risiko zur Entwicklung einer Leukämie sowie von Tumoren in Gehirn und Nieren (& Brust bei Erwachsenen).



3. September 2023 - High Five, es geht nach Hause!



Bereits an Tag +31 (also der 31. Tag nach der Infusion mit Spender-Stammzellen) konnten wir das Krankenhaus verlassen. Seither müssen wir alle 3 Monate zur Nachkontrolle und einmal wöchentlich zum Blutbild. Die Blutbilder unserer beiden Kinder waren allerdings immer unauffällig, was bei FA-D1 wohl recht normal ist.

Leonie hat einen Vorhofseptumdefekt (angeborene Fehlbildung der Trennwand zwischen den Herz-Vorhöfen) und eine unklare Veränderung im Gehirn, die bis jetzt keine Weiterentwicklung zeigte. Beide Kinder wurden mit einem kleinen Kopfumfang, was für FA typisch ist geboren. Leonie hat, wie viele FA-Kinder, eine Gedeihstörung. Damit sie nach den Strapazen der KMT zunimmt, wird sie im Moment zusätzlich durch eine Nasensonde versorgt.

Unser gesamtes Leben steht seit einem Jahr vollkommen auf dem Kopf. Es ist alles eine übermächtige Herausforderung für uns - wir leben in Trauer, Sorge und Angst und zugleich in der Hoffnung, dass unsere Tochter Leonie wieder gesund wird.

Oft werden wir gefragt, woher wir die Kraft nehmen, dass alles auszuhalten... Im Moment haben wir keine Kraft mehr und versuchen alles an Energie für unsere Tochter Leonie zusammenzubekommen. Im Grunde funktionieren wir derzeit einfach.

Wir hatten uns gleich bei Diagnose entschieden, mit der Deutschen FA-Hilfe in Verbindung zu treten und sind in der Signal-Elterngruppe. Wir finden den Austausch dort sehr gut. Wir haben gelernt, dass jede FA-Familie und jeder Verlauf sehr unterschiedlich ist. Es tut gut, beisammen zu sein. Aus der Gemeinschaft bekommt man immer einen Rat und jeder hat ein offenes Ohr.

**Gerne würden wir den anderen FA-Familien und FA-Betroffenen mitgeben:
Gebt nicht auf!!! Kämpft zusammen! Unsere Kinder sind alle einzigartig, jedes für sich!**



“FA & KMT - und trotzdem Nachwuchs... Juchuu, wir sind nun Eltern!”

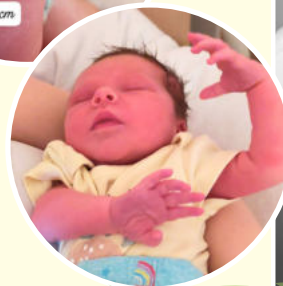
Wir sind Franziska (26, FA), Daniel (25) und Sophie Marlene (4 Wochen) und leben in Bad Friedrichshall. Als ich neun Jahre alt war, bekam ich eine Knochenmarkstransplantation. Gesundheitlich bin ich immer recht stabil gewesen – mein Leben verlief also trotz FA immer recht normal. Nach der Schule machte ich eine Ausbildung zur Krankenschwester und lernte in 2020 meinen Lebensgefährten Daniel kennen.

Es funkte sofort! Nach wenigen Treffen spürten wir, dass es sehr gut passt zwischen uns und so war auch klar, dass wir in nicht allzu weiter Ferne gerne Eltern werden würden. Wir nahmen uns Zeit, ausführlich zu beraten, wie wir vorgehen würden, wenn es nicht klappen würde. Unser Plan B wäre eine künstliche Befruchtung bzw. Adoption gewesen. Glücklicherweise hatte ich trotz FA schon immer einen regelmäßigen Zyklus, den wir in der ersten Zeit des Kennenlernens auch zur Verhütung nutzten. Im Oktober 2022 beschlossen wir, es einfach drauf anzulegen und zu hoffen, dass ich bald schwanger würde... Am 05. Oktober 2023 kam unsere Sophie Marlene per Kaiserschnitt auf die Welt!

Aufgrund meiner Körpergröße von 145 cm, war eine natürliche Geburt für uns keine Option. Wir hätten uns nicht vorstellen können, es zu versuchen, um dann anschließend in einer Art Notfallsituation doch per Kaiserschnitt zu entbinden. Auch die Schwangerschaft verlief unauffällig. Aktuell habe ich einen Eisenmangel und einen niedrigen Hb. Ansonsten geht es mir sehr gut!

Sophie ist super entspannt und schreit wenig. Im Moment geht alles sehr unkompliziert und ohne große Aufregung, auch wenn ich zugeben muss, dass die Nächte manchmal etwas kurz sind. Tagsüber stille ich, in der Nacht bekommt Sophie die Flasche. Wir haben uns entschieden, dass ich in Elternzeit gehe. Ich denke, dass ich nach 1-2 Jahren wieder in Teilzeit einsteige, denn ich liebe meinen Beruf. Ich möchte den beruflichen Anschluss nicht verlieren und sicherlich wird es mir auch gut tun, etwas Abwechslung zu haben. Für den Moment sind wir sehr dankbar, dass unsere ganzen Hoffnungen so gut ausgegangen sind - Mutter zu werden mit FA und nach KMT in der Kindheit ist ja nicht selbstverständlich.

Wir genießen den Moment und finden uns neu zusammen in unserem Alltag als kleine Familie.



Leben mit FA

HÄMATOLOGIE & KREBSRISIKEN



Erhöhung der Lebenserwartung durch erfolgreiche Knochenmarktransplantationen

Die hämatologischen Aspekte bei FA haben sich im Laufe der letzten beiden Jahrzehnte sehr verändert. In den 1990er Jahren stellten Knochenmarktransplantationen (KMTs) bei FA noch eine immense therapeutische Herausforderung dar, mit Überlebensraten bei Fremdspender-KMTs von lediglich etwa 20%. Doch seit den Anfang 2000er-Jahren hat sich die Situation durch die Einführung von Fludarabin (Medikament zur Vorbehandlung der KMT) deutlich verbessert. Die Unterschiede zwischen Geschwister- und Fremdspender-KMTs sind inzwischen minimal geworden. Heutzutage weist eine KMT mit FA im Durchschnitt eine statistische Überlebensrate von 95% auf.

(Quelle: FA-Symposium 2023, bezogen auf KMT von FA-PatientInnen bis 16 Jahre).

Es ist ermutigend zu sehen, dass neuerdings auch Eltern vereinzelt als erfolgreiche Knochenmarkspender eingesetzt werden können (Haplo-identische KMT), wenn kein geeignetes Geschwisterkind oder kein passender Fremdspender gefunden werden können.

Diese Entwicklungen haben die Lebenserwartung für FA-PatientInnen erheblich erhöht. Lag diese vor 1990 im Mittel bei ca. 10 Jahren, erreichte ein FA-Betroffener in 2000 durchschnittlich ein Alter von 29 Jahren. Aktuell liegt diese bei ca. 39 Jahren und wird durch verbesserte und reguläre Krebs-Vorsorge weiter steigen. FA ist somit schon lange keine „Kinderkrankheit“ mehr!



Knochenmarktransplantationen sind nicht für alle FA-Patienten notwendig

Die Bandbreite der Ausprägung von Fanconi-Anämie ist enorm, auch bei der Präsentation der Blutwerte:

Einige Betroffene zeigen im Verlauf ihres Lebens keine oder nur minimale Veränderungen in ihren Blutwerten. Bei anderen wiederum beobachtet man in der Kindheit stark schwankende Werte, von denen einzelne wie Thrombozyten, Erythrozyten oder Leukozyten betroffen sein können, oder auch mehrere dieser Werte.

In Fällen, in denen die Blutwerte in behandlungsbedürftige Bereiche abfallen, wird oft versucht, die Situation mit Androgenen zu verbessern. Etwa die Hälfte der Betroffenen reagiert positiv auf diese Therapie, was sich in einer Erhöhung der Werte innerhalb von 3-12 Monaten zeigt. Wenn diese Methode nicht erfolgreich ist, wird eine Knochenmarktransplantation in Betracht gezogen. Bei denjenigen, die positiv auf Androgene ansprechen, wurde beobachtet, dass es in einigen Fällen möglich ist, die Dosis schrittweise zu reduzieren oder sogar abzusetzen, ohne dass die Blutwerte abfallen.

Bluttransfusionen werden heutzutage meist als kurzfristige Überbrückung eingesetzt, bis eine mögliche Wirksamkeit der Androgentherapie erkannt werden kann. In Deutschland erhalten FA-PatientInnen nur im seltenen Ausnahmefall längerfristig Bluttransfusionen.

Es gibt auch eine Gruppe von FA-Betroffenen, die zwar reduzierte oder schwankende Blutwerte aufweisen, aber auf diesem Niveau gut leben können und keinerlei Therapie benötigen. In einigen Fällen beobachtet man, besonders ab der Pubertät, dass sich die Blutwerte im Laufe des Lebens allmählich erhöhen können und gelegentlich sogar den Normbereich erreichen. Für einige könnte dies durch eine „spontane genetische Selbstreparatur“ (Mosaik) erklärt werden. Die Ursachen hierfür sind noch nicht vollständig erforscht. Es wird vermutet, dass spezifische Mutationen im FA-Gen zu einer geringeren Störung der Chromosomen-Reparaturmechanismen führen könnten als andere Mutationen.

Blutwerte regelmäßig kontrollieren & dokumentieren

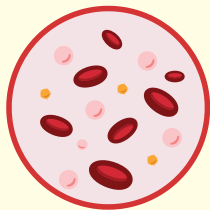
Alle nicht-transplantierten FA-PatientInnen sollten unbedingt die Blutwerte regelmäßig überprüfen lassen – und das ein Leben lang. Es wäre besonders vorteilhaft, die von Ralf Dietrich entwickelte Excel-Tabelle zur Blutwerte-Dokumentation zu verwenden. Durch diese Methode können Sie ein besseres Verständnis für die Verläufe des Blutbilds (ergänzt um Informationen zu Medikamenten/ Therapien) entwickeln. Eine solche Dokumentation ermöglicht, spezifische Trends oder individuelle Schwankungen von Blutwerten besser zu beurteilen. Die Excel-Datei zur Dokumentation erhalten Sie kostenlos von uns.



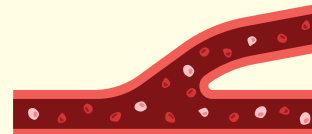
Das Erklärvideo „Blutwerte bei FA gut dokumentieren“ finden Sie auf unserem YouTube-Kanal:
<https://www.youtube.com/watch?v=3flizoMYaek&t>

Leukämie-Risiko für nicht-transplantierte FA-PatientInnen

Durch eine Knochenmarktransplantation (KMT) wird das erhöhte Leukämie-Risiko, das durch den FA-Gendefekt bedingt ist, behoben. Für nicht-transplantierte FA-Betroffene bleibt dieses erhöhte Risiko jedoch ein Leben lang bestehen. Daher ist es unerlässlich, eine spezielle Früherkennung von Leukämie-Vorläuferzellen regelmäßig durchführen zu lassen. Diese Vorsorgemaßnahme ist auch dann erforderlich, wenn die Blutwerte im Normbereich liegen!



Eine etablierte Methode zur Untersuchung auf Vorläuferzellen für Nicht-Transplantierte ist eine jährliche Knochenmarkpunktion. Sie gibt Aufschluss über den zellulären Zustand des Knochenmarks, wie Gehalt an blutbildenden Zellen, aber auch ob genetisch veränderte Zellen zu finden sind. Hierbei wird gezielt nach Veränderungen an den Chromosomen -7/+3q und 1 gesucht. Eine weitere Methode ist eine spezielle genetische Untersuchung über venöses Blut. Sie bietet sich an, wenn stabile Blutwerte, eine gesundheitliche Stabilität und keine zellulären Veränderungen im Blut bzw. Knochenmark vorliegen. Aufgrund einer unzureichenden Datenlage, findet diese Art der Früherkennung eher seltener Anwendung.



Das medizinische Handout des FA-Registers zur Information für Ärzte zur hämatologischen Begleitung von FA-PatientInnen finden Sie hier:

https://www.krebs-praedisposition.de/wp-content/uploads/2023/01/FAR01_Appendix-I_2023_01-19-final.pdf

Krebs-Risiko bei Fanconi-Anämie

Von dem erhöhten Krebsrisiko, insbesondere für Plattenepithelzellkarzinome, sind Kinder glücklicherweise meist noch verschont, doch mit dem Eintritt ins junge Erwachsenenalter steigt die Gefahr kontinuierlich an. Eine Knochenmarktransplantation (KMT) kann dieses Risiko zusätzlich erhöhen, vor allem wenn dabei eine ausgeprägte Spender-gegen-Wirt-Abstoßungsreaktion (GvHD) oder eine stark ausgeprägte Mundschleimhautentzündung (Mukositis) auftrat. Die Plattenepithelzellen befinden sich in den Bereichen Mund, Rachen, Speiseröhre, Haut und im anogenitalen Bereich (Vulva, Eichel, Anus). Deshalb ist ab dem Erwachsenenalter eine regelmäßige engmaschige Überwachung durch Fachärzte unerlässlich.

Es ist uns wichtig, immer wieder zu betonen, dass das Krebs-Risiko bei Fanconi-Anämie-PatientInnen völlig unabhängig von organischen Fehlbildungen oder Blutwerten besteht! Eine KMT heilt die Fanconi-Anämie nicht. Sie heilt lediglich den hämatologischen Aspekt der Krankheit, ohne das typische FA-erhöhte Krebsrisiko zu mindern.

Selbst wenn eine Person einen als "mild" eingestuften Krankheitsverlauf hat oder keine bzw. nur geringe Fehlbildungen aufweist, ist das kein Hinweis auf ein reduziertes Krebsrisiko für die oben beschriebenen Tumoren. Daher ist eine kontinuierliche Krebs-Vorsorge für FA-Erwachsene unabdingbar, um rechtzeitig eingreifen zu können und die Überlebenschancen deutlich zu verbessern.

Gewebeproben spenden - Hilfe für FA-Tumorforschung

Es ist sehr wichtig, die FA-Krebsforschung zu unterstützen. Neben Geld sind vor allem biologische Materialien wie Blut, Haut, Haare nutzbar. Besonders werden jedoch Gewebeproben mit Krebsverdacht bzw. bestätigtem Krebs benötigt. Denn nur an derlei Materialien kann effektiv geforscht werden. Chirurgen denken meist nicht daran, uns zu informieren. Daher wäre es wichtig, wenn Sie uns noch vor Beginn der Behandlungen kontaktieren könnten!

tumorforschung@fanconi.de

SCHWERPUNKTE FA-RELEVANTER GESUNDHEITSBEREICHE

Diese Übersicht zeigt, in welche medizinischen Fachbereiche erwachsene FA-Patient*innen besonders denken sollten. Je nach Alter, Vorgeschichte und individuellem Verlauf der FA sind es weniger oder mehr dieser Bereiche:



Weitere Informationen und hilfreiche Handouts zur Vorsorge finden Sie unter: <https://fanconi.de/medizinische-informationen-fanconi-anaemie/>

FA hat viele Gesichter

EIN INTERVIEW MIT FAMILIE KAUFMANN-MATH

“Unsere Fanconi-Anämie ist zwar ein wesentlicher Teil unseres Lebens, aber sie bestimmt uns nicht.“



Liebe Ulrike, stellst du euch bitte kurz vor?

Hallo, wir sind Florentina (11 Jahre, FA), Konstantin (14 Jahre, FA), und wir Eltern Ulrike und Heimo Math. Wir leben im Südosten von Österreich, im Großraum Graz.

Also eure beiden Kinder haben FA...

Wie habt ihr davon erfahren?

Unseren FA-Befund für beide Kinder (FANCA) haben wir ca. ein Jahr nach Florentinas Geburt bekommen, das war in 2014. Anfänglich wussten wir von FA jedoch nichts und waren zunächst damit konfrontiert, dass unsere Flo mit einer Speiseröhrenfehlbildung (keine Verbindung zwischen Speiseröhre und Magen, Ösophagusatresie IIIb) geboren war und ansonsten nur als „ein bisschen klein“ aber gesund galt.

Sukzessive kamen immer neue Diagnosen dazu: FA, Microcephalus (kleiner Kopf), beidseitige Daumenfehlbildungen (Hypoplasien Grad II und IIIa-b), dann im Alter von ein/zwei Jahren Reflux mit operierter Magensmanschette (Fundoplectio) und ein halbes Jahr später eine beidseitige Hörgeräte-Versorgung. Diese ersten Lebensjahre von Florentina waren die bislang schwierigste Zeit für uns. Und so ganz „nebenbei“ wurde unser Sohn Konstantin über die Geschwistergenetik diagnostiziert. Er hat kaum sichtbare Fehlbildungen und sehr geringe FA-Hautpigmentierungen.

Hatten eure beiden Kinder immer stabile Blutwerte?

Was Konsti angeht ja, aber für Flo ein Nein. Gerade als wir den rechten Daumen von Flo operieren lassen wollten (Pollizisation), hatte sie mit 2 Jahren einen für FA völlig untypischen Blutbildsturz. Von heute auf morgen fielen ihre Thrombozyten (zuvor im Normalbereich) plötzlich auf Werte von teilweise unter 10.000 ab. Unsere behandelnde Klinik in Graz wollte daraufhin sofort eine KMT einleiten. Doch irgendwie passte das alles nicht so recht mit einer FA zusammen... Scheinbar hatte sie neben der FA zusätzlich eine andere Autoimmunerkrankung (ITP) dazu entwickelt, die dazu führte, dass das Immunsystem die an sich ausreichenden Thrombozyten bekämpfte.



gemalt von Florentina 2021

Daher bekam Florentina nun alle 1,5 bis 2 Wochen Immunglobuline venös verabreicht (Dauer 6 - 12 Stunden). Für uns war das alles damals eine große Belastung. Neben einer Unmenge an diversen Arztterminen und Therapien (Physio, Ergo, Logo, Hippo, Hörfrühförderung, usw.) mussten wir nun zusätzlich mehrmals die Woche Blutbilder machen lassen und für die Immunglobulin-Infusionen in die Klinik.

Das alles zur gleichen Zeit - es ist kaum vorstellbar.

Wie gut jedoch, dass eure Klinik wusste, was zu tun war!

Anfänglich wusste niemand wirklich, woher das kam bzw. was zu tun war. Letztlich hat uns das Netzwerk der Deutschen FA-Hilfe geholfen, insbesondere Dr. Eunike Velleuer-Carlberg, Dr. Wolfram Ebell und Dr. Carmem Bonfim (eine FA-Expertin und Transplanteurin aus Brasilien) – und natürlich Ralf Dietrich vom Verein.

Und diese Infusions-Therapie führte letztendlich zum Erfolg?

Nach Beratung und vielen Diskussionen mit den Ärzten begannen wir parallel mit einer Androgentherapie (Danazol), um das Blutbild zu stabilisieren. Es dauerte 9 Monate, bis sich eine deutliche Wirkung zeigte. Florentinas Blutbild hat sich nach und nach stark verbessert, mittlerweile liegen ihre Thrombowerte bei 60-80 Tausend. Als sie stabil um die 50.000 Thrombos lag, haben wir uns langsam über Jahre hinweg aus dem Danazol herausgeschlichen. Heute nimmt Flo keine Androgene mehr.





Das klingt nach ziemlicher Normalität?

Ja, danach ist unser Leben zum Glück ruhiger geworden. Florentina hatte zwar jedes Jahr, seit sie geboren ist, irgendeinen operativen Eingriff. Letztendlich hatte sie im Januar dieses Jahres eine OP an den Ohren und bekam ein Cholesteatom/Titanimplantat. Aber eigentlich leben wir mittlerweile ein richtig gutes Leben.

Der Alltag funktioniert in zwei Parallelwelten: Da sind immer wieder die verschiedenen medizinischen Termine und Therapien, aber auch der ganz normale Alltag von zwei fröhlichen Kindern.

Erzähle uns doch bitte noch ein bisschen von Konstantin!

Konstantin ist ein sehr ausgeglichener, einfühlsamer und höflicher Bub, nun 15 Jahre alt. Mit seiner Erkrankung beschäftigt er sich höchstens, wenn wir zum Jahrestreffen der FA-Hilfe nach Deutschland fahren oder ihn seine Krankheit (seine Mama!) in unangenehmer Weise einschränkt.

Aktuell gibt es große Diskussionen, weil er sich ein Moped wünscht (Elektromopeds sind unter Teenagern uncool – ein Moped muss nach Benzin stinken!). Und auch Alkohol scheint immer mehr ein Thema von Interesse zu sein. In der Schule ist unser Konstantin mit relativ wenig Einsatz ein ausgezeichneter Gymnasiast, in Mathematik ist er genial. Vergangenen Juni bekam er sogar den überregionalen Mathe-Würdigungspreis vom Land Steiermark. Das ist deshalb interessant, weil Florentina einzig in Mathe einen sonderpädagogischen Förderbedarf hat.



Und wie sehen die Hobbys der beiden aus?

Beide Kinder sind extrem bewegungsfreudig und lieben Sport. Nach Jahren im Fußball- und Eishockeyverein hat sich Konsti nunmehr auch auf Tennis und Volleyball verlegt. Im Sommer geht er seit mittlerweile 10 Jahren immer wieder zur Zirkusschule und kann mit seinem Einrad extrem coole Tricks. Bei Florentina ist – neben Reiten und Turnen – vor allem Musik angesagt: Sie liebt Tanzen und Singen und ist Mitglied in einem Kinderchor. Natürlich 😊 fahren wir als echte Österreicher auch alle vier mit großer Passion Ski!

Hat Florentina noch weiteren Förderbedarf?

Florentina ist ein extrem lebhaftes Mädchen und liebt das Zusammensein mit anderen Kindern. Die Schule ist inhaltlich wahnsinnig anstrengend für sie – es ist ein ständiges Abtasten von Grenzen. Die Lücke zu den Gleichaltrigen wird in körperlicher (Gewicht, Größe), aber auch sozialer Hinsicht immer größer, aufgrund ihrer Entwicklungsverzögerung. Und gerade deshalb sind wir unendlich stolz auf sie, wieviel sie trotz ihrer zahlreichen körperlichen Handicaps schafft. Sie verblüfft uns alle und auch häufig ihre Umwelt. So spielt sie beispielsweise mit Leidenschaft und auch sehr gut Flöte und Klavier - trotz ihrer Daumenfehlbildungen. Sie steckt ihr Umfeld mit ihrer Liebenswürdigkeit und Begeisterung an.

Und die FA ist nun fast aus eurem Leben "verschunden"?

Unsere Fanconi-Anämie ist zwar ein wesentlicher Teil unseres Lebens, aber sie bestimmt uns nicht. Die gute Seite der Erkrankung ist, dass wir nicht an ihr leiden, sondern sie uns dazu bringt, jeden Tag ganz bewusst zu leben. Bewusst genießen, bewusst nein sagen, verrückte Dinge zu tun, leidenschaftlich zu sein, Vieles jetzt und gleich zu tun und nicht vor sich hinzuschieben, sich auf kleine Schritte zu fokussieren, dankbar zu sein und sich über erreichte Erfolge zu freuen.

Mit FA zu leben bedeutet für uns Wahnsinn, Mut und Durchhaltevermögen.

Wir wünschen allen FA-Familien ganz viel „HEUTE“, Kraft und Zuversicht und freuen uns auf ein baldiges Wiedersehen!

Leben mit FA

#LEBENMITKREBSRISIKO

FA-Jugendliche & junge FA-Erwachsene offen informieren und frühzeitig einbinden

Es ist alarmierend, dass viele junge Erwachsene mit Fanconi-Anämie oft nicht über ihr erhöhtes Krebsrisiko informiert sind oder es bewusst verdrängen. Es ist verständlich, dass sie ein normales, unbeschwertes Leben führen möchten und sich nicht mit dieser schweren Bürde auseinandersetzen wollen. Oft bleiben Eltern vage, um ihre Kinder zu schützen.

Wir stehen immer wieder vor dem traurigen Fakt, dass junge FA-Erwachsene erst spät Tumoren diagnostiziert bekommen. Zu diesem Zeitpunkt erfordern diese oft umfangreiche Operationen, um das Leben zu retten. Aufgrund der Chromosomenbrüchigkeit und des eingeschränkten Gen-Reparaturdefekts bei Fanconi-Anämie sind Behandlungen wie Chemotherapie oder Strahlentherapie in der Regel kaum möglich.

Wie könnten wir späte Krebsdiagnosen reduzieren?

Es ist von entscheidender Bedeutung, dass wir alle lernen, offener und deutlicher mit unseren jungen FA-Betroffenen zu sprechen, um sie frühzeitig für das Thema "Leben mit Krebsrisiko" zu sensibilisieren. Sie müssen verstehen, wie entscheidend regelmäßige Screenings beim Zahnarzt, Hals-Nasen-Ohren-Arzt sowie beim Gynäkologen/Proktologen sind – ein Leben lang.

Früherkennung ist bei FA keine Floskel! Wenn auffällige Stellen frühzeitig erkannt werden, können sie oft mit minimal-invasiven Methoden entfernt werden. Es gibt einige erwachsene FA-Patienten, die dank wiederholter kleiner Eingriffe z.B. an Mund oder Vulva über viele Jahre oder gar Jahrzehnte hinweg ein normales Leben führen, ohne dabei allzu beeinträchtigt zu sein.

Wir verstehen die Angst und das Bedürfnis nach Verdrängung aller Beteiligten – die psychische Belastung der Lebenssituation ist unvorstellbar. Doch das Ignorieren der Realität führt oft zu Situationen, die kaum noch heilbar sind. Wir denken, nur ein offener Umgang mit dem Thema erhöhtes FA-Krebsrisiko kann zu mehr Lebensqualität und einem deutlich verlängerten Überleben führen.

Gemeinsam müssen wir diese Herausforderung angehen. Begleiten wir zukünftig die jungen Erwachsenen behutsam in diese Lebensphase, ohne sie zu überfordern, schärfen wir unser aller Bewusstsein für dieses Thema. Nur so können wir dazu beitragen, das Leben der FA-Betroffenen zu verbessern.



SELBSTKOMPETENZ VIELFÄLTIG STÄRKEN

Unser Ziel ist es, Jugendlichen, jungen Erwachsenen und Familien mit FA Möglichkeiten aufzuzeigen, wie sie besser mit dem erhöhten Krebsrisiko umgehen können. Indem wir spezifische Informationsmaterialien für sie erstellen, können wir mitwirken, ihre Gesundheitskompetenz zu stärken. Gemeinsam mit dem amerikanischen FARF entwickeln wir (s. Bericht "Cancer Awareness Team") Kommunikationsgrundlagen, Informationsmaterialien und -Kampagnen speziell für junge Erwachsene weltweit.

Zusätzlich werden derzeit vielfältige, auch internationale psycho-soziale Unterstützungsangebote entwickelt und Forschungsarbeiten initiiert, um die belastende Thematik besser bewältigen zu lernen.

All dies ist nicht "von heute auf morgen" zu schaffen und muss sich in unserer gesamten FA-Community entwickeln bzw. etablieren. Dennoch können wir heute schon anfangen mit der Schärfung des Bewusstseins und offener Kommunikation, jeder für sich in kleinen Schritte.



PRÄVENTION & SCREENING FÜR ERWACHSENE MIT FA

WICHTIG ZU WISSEN

- Erhöhtes Risiko nur für bestimmte Krebsarten
- Das Risiko steigt mit dem Alter
- Standardtherapien sind nur begrenzt umsetzbar
- Früherkennung führt zu weniger invasiver Behandlung und höherer Lebensqualität

PRÄVENTIVE VORSORGEUNTERSUCHUNGEN

Diese regelmäßigen Gesundheitsuntersuchungen sind zur erhöhten Krebsrisiko-Vorsorge wichtig:

- Mund: 2-4x/Jahr, Zahnarzt
- Rachen: 1x/Jahr, HNO-Arzt
- Anogenital: 2x/Jahr, Gynäkologe/Internist
- Haut: 1x/Jahr, Dermatologe
- Keine KMT/Leukämie: 1x/Jahr, Hämatologe

Aufgrund eines event. leicht erhöhten Risikos wird eine jährliche Leberuntersuchung empfohlen.

Seltene Untergruppen: Patienten, die zu den Gruppen FANCD1/BRCA2, FANCN/PALB2 und FANCS/BRCA1 gehören, benötigen zusätzliche Untersuchungen (Brust, Niere, Gehirn).

Infos:
www.fanconi/icare.de

#TAKEACTION

Angesichts der Tatsache, dass heutzutage die meisten Todesfälle bei FA durch Tumore im Mund, Hals und in der Speiseröhre verursacht werden, bleibt die Prävention und Früherkennung dieser Tumore weiterhin Schwerpunkt unseres Engagements. In enger Zusammenarbeit mit Dr. Eunike Velleuer-Carlberg und Dr. Martin Schramm betreibt die Deutsche FA-Hilfe bereits seit vielen Jahren Forschung zur Früherkennung von Mundschleimhautkrebs bei FA.

Eine entscheidende Erkenntnis aus unseren Forschungen ist, dass die bei FA häufig auftretenden Leukoplakien (weiße Stellen) einfach zu erkennen und zu überwachen sind.

Durch regelmäßige Dokumentation dieser Stellen über Jahre hinweg können mögliche Veränderungen frühzeitig erkannt und rechtzeitig behandelt werden – idealerweise, bevor sich ein Tumor entwickelt. In Zusammenarbeit mit dem behandelnden Arzt kann dieser Ansatz ein entscheidender Baustein für eine sehr frühe Diagnose sein, die minimalinvasiv behandelt werden kann.

Unser Aufruf #TAKEACTION richtet sich an alle jungen Erwachsenen, sich dem Krebsrisiko aktiv zu stellen, sich zu informieren und eigeninitiativ zu handeln – für eine gesteigerte Lebensqualität und ein längeres Leben.

WIESO - WESHALB - WARUM?
Das Fanconi-Anämie-Lexikon
easy peasy zu verstehen



SEH DIR DAS LEXIKON AN!

Hier kannst du rumstöbern und mehr über FA und Krebs bei FA erfahren - und wie du damit umgehen lernen kannst.



Alle Lernmaterialien und die App wurden in internationaler Kooperation mit vielen FA-Erwachsenen und dem FARF erstellt.

www.fanconi.de/icare

FAexam
Die geniale App für Mund-Selbstinspektionen

NEU!

- ✓ Lerne mit einer Schritt-für-Schritt-Anleitung, wie du eine Mund-Selbstinspektion machen kannst
- ✓ Dokumentiere alles einfach und intuitiv und exportiere deine Dokus mit deinem Gesundheits-Team
- ✓ Lass dich automatisch erinnern, vergessen geht nicht mehr
- ✓ Nutze den Mood-Tracker, um deine Gefühle und Gedanken festzuhalten
- ✓ Finde im FA-Lexikon wichtige Basics verständlich erklärt



Alle Lernmaterialien und die App wurden in internationaler Kooperation mit vielen FA-Erwachsenen und dem FARF erstellt.

www.fanconi.de/faexam

Mundschleimhaut-Inspektionen
Für Erwachsene mit Fanconi-Anämie

Im Team besser!

- ✓ Sei proaktiv und informiere dich!
- ✓ Erfahre, wieso eine Mund-Selbstinspektion wichtig ist!
- ✓ Lerne, wie du am besten vorgehst!
- ✓ Lass dich begleiten - du bist nicht alleine!



DOC DU

Alle Lernmaterialien und die App wurden in internationaler Kooperation mit vielen FA-Erwachsenen und dem FARF erstellt.

www.fanconi.de/icare

WIESO - WESHALB - WARUM?
Mund-Selbstinspektion für Erwachsene mit Fanconi-Anämie

SEH DIR DAS VIDEO AN!

In diesem Video erfährst du, wieso eine Mund-Selbstinspektion sinnvoll ist und wie sie funktioniert.



Alle Lernmaterialien und die App wurden in internationaler Kooperation mit vielen FA-Erwachsenen und dem FARF erstellt.

www.fanconi.de/icare

FA-Lexikon & Video & APP FAexam

Die App FAexam haben wir unter Mitwirkung sehr vieler FA-Erwachsener weltweit entwickelt. Neben dem FA-Lexikon und dem Video "Mund-Selbstinspektion" ist sie ein wichtiges Werkzeug in der Entwicklung von Gesundheitskompetenz und Self-Empowerment für unsere FA-Betroffenen.

Derzeit laufen in Deutschland aber auch in Zusammenarbeit mit dem FARF auf internationaler Ebene diverse Informations- und Motivationskampagnen. Auf persönlichen und virtuellen FA-Treffen werden zukünftig Trainingseinheiten für die jungen FA-PatientInnen angeboten.

In Deutschland planen wir zusätzlich die Möglichkeit für ein individuelles Training, beispielsweise bei Hausbesuchen. Melden Sie sich!

Alle Informationen, Downloads und Zugänge zu Lexikon, Video und App finden Sie unter: www.fanconi.de/icare

Prävention Mundschleimhautkrebs - Projekt geht in die dritte Phase: "Cancer Awareness Team"

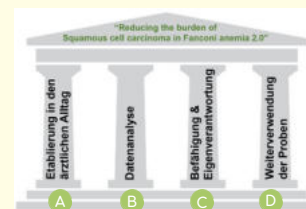
Unser seit 2005 bestehende internationale Forschungsprojekt "Reducing the Burden of Squamous Cell Carcinoma in FA" widmete sich der Frage, ob eine zytologische Bürstenbiopsie der Mundschleimhaut bei FA-PatientInnen dazu dienen kann, frühzeitig Veränderungen von den Zellen zu charakterisieren.

Im April 2020 haben wir die positiven Ergebnisse der Studie publiziert.

Anschließend ging die Studie im Oktober 2020 unter erneuter finanzieller Förderung des FARF in eine nächste Phase mit einem neuem Fokus: 1. Die Etablierung der Bürstenbiopsie im medizinischen Feld (Add-on Screening), 2. Die Zusammenführung und Auswertung der gewonnenen Daten, 3. Die Entwicklung von Self-Empowerment-Materialien zur Erhöhung der Gesundheitskompetenz von jungen FA-PatientInnen und 4. Die Kooperation mit weiteren Forschungsprojekten durch Weiterverwendung von Mundschleimhautproben.

Link zur Studie:

<https://acsjournals.onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/cncy.22249>



Diese zweite Phase des Projektes endete im Oktober 2023. Nach langen Beratungen mit dem FARF erfährt das "Reducing Burden"-Projekt nun eine Fortführung mit veränderten Aspekten. Nachdem die Punkte 2 und 4 erfolgreich beendet werden konnten, bleibt der Hauptfokus auf der Fortführung der Implementierung des Add-on Screenings (1.) und des Patienten-Empowerments (3.).

Zusätzlich wirken Dr. Eunike Velleuer-Carlberg (Universität Düsseldorf) und Christine Krieg (Deutsche FA-Hilfe) an der Intensivierung des internationalen FA-Netzwerks mit. Eine völlig neue Aufgabe ist die Verbesserung der Kommunikation und Information der Krebsrisiken in FA auf internationaler Ebene, vor allem im Kontakt mit den FA-PatientInnen. Diese Aufgaben sollen zukünftig im Rahmen einer Beraterfunktion als "Cancer Awareness Team" (CAT) für den FARF durchgeführt werden. Die Kosten von 149.000€ für das erste Jahr werden zu 100% durch den FARF finanziert.

Forschung & Wissenschaft

NETZWERKEN

FARF Scientific Symposium 2023

Das diesjährige internationale FA-Wissenschaftler-Treffen fand vom 28.-30. September in Vancouver/Kanada statt. Wie in jedem Jahr wurden die Vorträge zu Themengebieten gebündelt: Krebs, Transplantationen, Reparaturmechanismus/ Molekulare Grundlagen und Gentherapie.

Erstmalig gab es in diesem Jahr zusätzlich den Themenblock „Lebensqualität bei FA“, geleitet von Dr. Eunike Velleuer-Carlberg und Dr. Wayne Chrismani (Australien). Die Vorträge in diesem Block erfassten die Aspekte „Leben mit FA“ (Interview mit einem FA-Erwachsenen aus Dänemark), „Langzeitüberleben nach KMT“, „Phänotypische Charakterisierung von FA-Patienten“, „Vernetzung von FA-Familien in Südamerika“, „Psychosoziale Faktoren bei FA-Jugendlichen & jungen Erwachsenen“ (Lisa Guerra, Deutschland), „Mentale Belastungen bei FA-Erwachsenen“, „Erhöhte Herz-



a.) Eröffnung Symposium b.) Postersession
c.) 2. Lynn Frohnmeier, Dr. Velleuer-Carlberg, Dr. McMillan

Kreislauf-Belastungen nach KMT“, „Metabolische Dysfunktion“, „Chromosomale Instabilität als Faktor für frühere Alterung“, „Fertilität bei FA-Männern und deren genetische Varianten“, und „Die App FAexam als Beispiel für ein digitales Empowerment-Instrument“ (Dr. Velleuer-Carlberg). Diese neue Session fand großen Anklang im Plenum und zeigte auf, dass man sich auch wissenschaftlich verstärkt um die Themen Mentale Gesundheit, Lebensqualität und Lebens-Management mit chronischer Erkrankung widmen sollte.



Internationales „Summit“-Meeting 2023

Im Zusammenhang mit dem wissenschaftlichen Symposium in Vancouver lud der FARF alle Vertreter von FA-Selbsthilfegruppen weltweit ein. Etwa 40 Personen aus 18 Ländern fanden sich zu einem vierstündigen Meeting ein.

Im ersten Teil stellte der FARF ein neues internationales Projektvorhaben vor: Das Ziel, alle FA-Daten weltweit in einer Datenbank zu sammeln, um diese wissenschaftlich

Interessierten zur Verfügung zu stellen. Das Projekt wird in Kooperation mit „Data for Common Goods“ (D4CG) der Universität Chicago durchgeführt. Es gab viele Fragen und Diskussionen zu diesem Projekt, das in der Gruppe sehr großen Anklang fand. Im zweiten Teil des Summit-Meetings berichteten die FA-Vertreter der Länder über ihre organisatorischen Strukturen im jeweiligen Land und die aktuellen Themen, die verständlicherweise sehr unterschiedlich waren.



Internationale FA-Datenbank Data for Common Goods

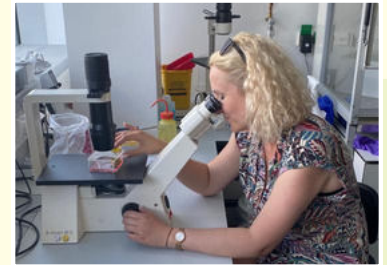
Auf dem Symposium präsentierte der amerikanische Fanconi-Anämie Research Fund (FARF) ein wegweisendes internationales Projekt: Die Schaffung einer globalen FA-Datenbank. Dieses Projekt hat zum Ziel, sämtliche weltweit erhobenen FA-Daten, sei es in Zusammenhang mit Registern, Studien, wissenschaftlichen Arbeiten, Selbsthilfegruppen oder direktem Patientenkontakt, zu sammeln. Diese Daten sollen gebündelt und standardisiert werden, um sie allen interessierten Ärzten und Wissenschaftlern zugänglich zu machen, die im Bereich FA forschen möchten. Die Errichtung einer solchen Datenbank wäre von unschätzbarem Wert und hätte das Potenzial, die Forschung auf ein völlig neues Niveau zu heben. Die Datenbank wird in Kooperation mit der Gruppe „Data for Common Goods“ (D4CG) der Universität

Chicago entwickelt. Diese hat in den letzten 15 Jahren diverse internationale Datenbanken für unterschiedliche Krankheiten erstellt oder begleitet und verfügt über umfangreiche Erfahrungen in diesem Bereich. Diese visionäre Idee stieß bei den Wissenschaftlern auf große Zustimmung. Allen Beteiligten ist bewusst, dass es sich bei diesem Projekt um eine anspruchsvolle und zeitaufwendige Aufgabe handeln wird, die die Kooperation von verschiedenen Akteuren erfordert. Die Initiierung des Projekts wird durch den FARF finanziert, wobei noch über ein langfristiges Finanzierungsmodell diskutiert werden muss. Als nächsten Schritt werden die organisatorischen Strukturen für das FA-D4CG-Projekt entwickelt. Auf deutscher Seite werden die Deutsche FA-Hilfe, das FA-Register der Medizinischen Hochschule Hannover und das Biozentrum der Universität Würzburg mitwirken.

Fortbildung über Grenzen hinweg: Polnische FA-Genetikerinnen in Würzburg

“Liebe deutsche FA-Gruppel!

Unser Besuch in Würzburg war eine wunderbare Zeit im Mai 2023, die uns viel Wissen über die Diagnose von Patienten mit Fanconi-Anämie vermittelt hat. Wir haben in den 14 Tagen neue Methoden gelernt, die wir nun in Polen verwenden, um Patienten mit FA zu diagnostizieren. Dies hat die Qualität der FA-Diagnostik und -Behandlung in Polen erheblich verbessert, wofür wir und unsere FA-Familien sehr dankbar sind. Wir haben zudem neue wissenschaftliche Kontakte geknüpft und neue Freundschaften geschlossen. Wir danken allen sehr für die Möglichkeit an Fortbildungen und die Unterstützung in organisatorischen Fragen. Unser Dank gilt vor allem auch Dr. Reinhard Kalb (mittig) und dem Team am Biozentrum der Universität Würzburg.” Anna Repczyńska (rechts) und Anna Junkiert-Czarnecka (links), Abteilung Klinische Diagnostik an der Nikolaus Copernicus Universität in Bydgoszcz, Polen



“Fanconisierung” - Deutsche Unterstützung für Südamerika

“Liebes Team der Deutschen FA-Hilfe, wir haben das FA-Diagnose-Training der ecuadorianischen Zytogenetikerin Elizabeth Lamar (links) abgeschlossen. Während der drei Wochen in unserem mexikanischen Labor hat sie das Anlegen von Kulturen, die Ernte und die Analyse von DEB-induzierten chromosomalen Aberrationen gelernt. Außerdem die Grundlagen der Analyse von Karyotypen aus dem Knochenmark und FISH, um bereits diagnostizierte Patienten betreuen zu können. Nun wird auch Ecuador “fanconisiert”!! Vielen Dank an euch in Deutschland, ohne eure Unterstützung und finanzielle Hilfe (Deckung der Flugkosten) wäre das nicht möglich gewesen. Jetzt haben die FA-Patienten in Ecuador einen Ort, an dem sie eine fundierte FA-Diagnose erhalten und behandelt werden können.”

Dr. Sara Frias Vazquez (rechts) aus Mexico (Leiterin des Zytogenetischen Labors am UNAM, Universität in Mexico City) ist bereits viele Jahrzehnte im FA-Feld und der Forschung aktiv. In den letzten Jahren begann sie systematisch, weitere Länder in Südamerika zu “fanconisieren” - also mit Wissen über FA zu unterstützen.

Erstes FA-Treffen in Portugal

Im Rahmen des “Reducing Burden of SCC in FA“-Projektes (s. S. 11), wurde das deutsche Team Velleuer-Carlberg/Krieg nach Portugal auf das erste FA-Treffen eingeladen. Intensiv begleitete das Team schon im Vorfeld die Organisation der Veranstaltung, die an der Universität in Porto stattfand. Dr. Beatrix Porto betreut bereits seit sehr vielen Jahren die Diagnostik von FA-PatientInnen in Portugal. Leider waren ihre Bemühungen, mit FA-Patienten eine Selbsthilfegruppe zu gründen, bisher erfolglos verlaufen.

2021 beantragte sie mithilfe von Christine Krieg eine Förderung vom FARF, der zwei Mal jährlich 20.000€ für derlei Initiativen vergibt.

Viele FA-Familien, Ärzte und einige Wissenschaftler fanden sich im Mai 2023 zum ersten Treffen ein. Neben zwei Vorträgen in dem gut gefüllten Saal und oralen Inspektionen für FA-PatientInnen gab es im Anschluss auch einen Workshop für interessierte Ärzte zum Add-on Screening. Das Interesse war sehr groß, die Technik der Bürstenbiopsie zu erlernen, und die zwei Stunden vergingen wie im Fluge.

Insgesamt war das erste Treffen ein sehr großer Erfolg.



v.l.n.r.: Christine Krieg & Dr. Eunike Velleuer-Carlberg, Dr. Beatrix Porto (Portugal), Dr. Paula Rio & Aurora de la Cal (beide Spanien)



FA-Treffen in Person

#GEMEINSAMKEIT

FA-Jahrestreffen Mai 2023 in Büdingen

Nach Corona-bedingter dreijährigen Pause war es endlich wieder soweit – das mehrtägige FAMILIENTREFFEN fand dieses Jahr in der Jugendherberge Büdingen statt. Schon für das geplante Treffen im Jahr 2019 hatten wir uns für diesen Ort entschieden, überzeugt von seiner räumlichen Großzügigkeit und logistischen Eignung im Vergleich zu Gersfeld. Unsere Erwartungen wurden mehr als erfüllt! Die Jugendherberge, idyllisch am Waldrand oberhalb des mittelalterlichen Städtchens Büdingen gelegen, bot nicht nur vielfältige Seminar- und Gruppenräume, sondern auch angenehme Zimmer trotz des jugendherbergstypischen Ambientes. Die drei Tage im Mai verbrachten wir hier mit einem abwechslungsreichen Programm und fühlten uns rundum wohl.

Knapp 100 Teilnehmer aus 29 FA-Familien, darunter 24 FA-Betroffene nahmen teil. Da sich einige neue Familien für das Treffen angemeldet hatten, lag ein besonderer Fokus auf Grundlagenwissen und dem Umgang mit der Diagnose Fanconi-Anämie. Wir hatten das Glück, wunderbare Referenten an unserer Seite zu wissen, darunter Dr. med. Benilde Garcia de Teresa, die Psychologin Lisa Guerra, Dr. rer. nat. Reinhard Kalb, Christine Krieg, Nurcan Köse (eine FA-Betroffene), Univ.-Prof. Dr. med. Imad Maatouk, Dr. med. Marena Niewisch und Dr. med. Eunike Velleuer-Carlberg. Ihre Vorträge und Workshops gestalteten unsere Tage und schufen wertvolle Momente des Lernens und der Ermutigung. Für unsere Familien, Kinder und Jugendlichen hatten wir zudem ein unterhaltsames Programm vorbereitet. Eine Holzwerkstatt lud zum kreativen Werkeln ein, während ein Kino- & Popcornabend, Bastelaktivitäten, Spiele, eine GPS-Tour, eine Stadt-Rallye und Stockbrot am Lager-

FA-Regionaltreffen in Berlin & München Austausch in kleiner Runde

Es gibt FA-Familien, die aus verschiedenen Gründen nie an einem mehrtägigen Jahrestreffen teilnehmen würden – sei es wegen der Dauer, der Intensität, der starken Präsenz von FA-Themen oder der Entfernung. Andere Familien hingegen verspüren das Bedürfnis nach weiteren Möglichkeiten zur Vernetzung und möchten sich mit anderen in ihrer Nähe treffen. Aus dieser Überlegung heraus entstand die Idee, Regionaltreffen anzubieten: Veranstaltungen, die nicht länger als 4-5 Stunden dauern, in größeren Städten stattfinden und gut erreichbar sind. Also kompakte Treffen, die die Gelegenheit bieten, einen Einblick zu erhalten, andere Betroffene kennenzulernen und sich in einer lockeren Atmosphäre ohne ein festes Programm auszutauschen.



So fand im Januar 2023 das erste Regionaltreffen in Berlin statt, als eine Art Pilotversuch, um zu sehen, ob das Angebot Anklang findet. 20 Menschen aus 10 FA-Familien, darunter 5 FA-Betroffene, trafen sich im „Kiosk“ in Berlin Neukölln. Bei Kaffee und Kuchen wurden zahlreiche Gespräche geführt, und es gab ein reges Kennenlernen untereinander. Das Feedback war überwältigend positiv!

Nach diesem Erfolg folgte im Oktober das zweite Regionaltreffen, diesmal in München. Der Treffpunkt war ein Raum im Selbsthilfzentrum München. Zwölf Teilnehmer aus 8 Familien, darunter 5 FA-Betroffene, lernten sich kennen und tauschten sich intensiv über FA-bezogene Themen in lockerer Runde bei Gebäck und Kaffee aus. Auch dieses Regionaltreffen wurde durchweg positiv bewertet.



feuer für vergnügliche Stunden sorgten. Besonders begeistert waren viele von der Klettersession im Waldseilgarten und der mittelalterlichen Stadtführung – echte Highlights unserer gemeinsamen Zeit. Es war beeindruckend zu erleben, wie der persönliche Austausch untereinander und die Diskussionen über die oft sehr unterschiedlichen Lebenserfahrungen für alle Teilnehmer so bereichernd waren. Diese Begegnungen schafften eine Atmosphäre von Gemeinschaft und Verständnis, die uns alle tief berührte.

SAVE THE DATE

Mit Vorfreude schauen wir auf das nächste FA-Jahrestreffen in Büdingen vom 3. bis 5. Mai 2024 – eine erneute Gelegenheit, uns zu vernetzen, zu vergnügen und gemeinsam zu lernen.



Aufzeichnungen der Vorträge finden Sie auf dem YouTube-Kanal der Deutschen FA-Hilfe

SAVE THE DATE

Nächstes Regionaltreffen am 17. Februar 2024 in Köln



Deutsches FA-Erwachsenentreffen 2023

Ein Bericht von Marleen Schmitt (FA, 32)

Zum zweiten Mal fand das Treffen der erwachsenen FA-Betroffenen statt, dieses Mal vom 23.-26. Februar in Hamburg in einem Hostel am Stadtrand mit Selbstverpflegung. Am Donnerstagnachmittag trafen nach und nach die Teilnehmer ein. Wir starteten mit einer gemeinsamen Pizza und anschließend einer kleinen Kennenlernrunde, in der wir die kommenden Tage besprachen. Insgesamt waren wir 20 Personen, darunter 12 FA-Betroffene, 5 Begleitpersonen und 3 ReferentInnen. Jeder Tag begann mit einem gemeinsamen Frühstück, bei dem alle bei der Vorbereitung halfen. Die erste Session am Freitag fand mit Dr. Eunike Velleuer-Carlberg und Christine Krieg statt, in der alle Fragen zum Thema FA gestellt und diskutiert werden konnten. Natürlich wurden auch wieder Mundinspektionen durchgeführt.

In diesem Jahr konnten wir das erste Mal die Psychologin Lisa Guerra in unserer Runde begrüßen. In den Gruppenarbeiten ging es um die Belastungen, die mit FA einhergehen, und was uns helfen könnte.

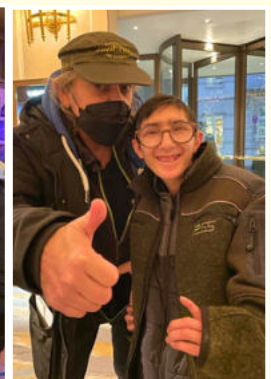
Freitagmittag hatte jeder die Gelegenheit, seinen Tag nach eigenem Belieben zu gestalten. Einige von uns machten Spaziergänge oder ein Mittagsschläfchen, und einige suchten ein privates Gespräch mit Lisa. Am Nachmittag kamen wir alle wieder zusammen, um uns besser kennenzulernen und weitere Fragen an Eunike, Christine und Lisa zu stellen. Abends entschieden wir uns spontan, gemeinsam in einem Restaurant essen zu gehen, und hatten riesiges Glück noch einen Tisch für so viele Personen in der Nähe zu finden.

„Hamburg pur“ hieß es Samstags. Zuerst genossen wir eine private Hamburg-Führung durch eine FA-Mutter, die hier lebt. Abends trafen wir uns zu einer „Insider-Tour auf der Reeperbahn und St. Pauli“. Es war definitiv ein sehr interessanter und aufregender Abend.

Am Sonntagmorgen saßen wir noch einmal gemütlich beim Frühstück zusammen, bevor jeder seine Heimreise antrat.

SAVE THE DATE

Nächstes
Erwachsenentreffen
im November 2024



Internationales FA-Erwachsenentreffen in Vancouver

Ein Bericht von Marleen Schmitt (FA, 32)

Vom 28.10.-1.11.2023 fand parallel zum Wissenschaftlichen Symposium das internationale FA-Adult Meeting in Vancouver/Kanada statt. Dieses war das zweite Erwachsenen-Treffen, an dem ich teilnahm.

Die Mischung zwischen einerseits lockeren Spielen wie „Bingo zum Kennenlernen“ oder einem „FA-Quiz“, um mehr über FA zu lernen und andererseits Vorträgen haben mir sehr gut gefallen. Immer wieder gab es zwischendurch Zeit, sich auszutauschen. Es gab über die 3 Tage viele Vorträge zu verschiedenen FA-Themen. Beispielsweise über mentale Gesundheit, Fruchtbarkeit, Schleimhautkrebs oder Hautprobleme. Besonders bereichernd waren die Gruppen-Sessions, insbesondere die, die durch Nancy Cincotta geleitet wurden. Als erfahrene Psychologin ist sie seit Jahren für die FA-Community da. Es gab Gruppen für FA-Betroffene oder auch für Eltern und Partner. Jeder konnte seine Gedanken mitteilen, ohne sich erklären zu müssen, da jeder die Herausforderungen des Lebens mit FA verstand. Am Samstagmittag besuchten wir das Vancouver Aquarium, und es war jedem selbst überlassen, ob er mitkam oder lieber die Stadt erkundete. Abends gab es ein Abendessen ausschließlich für FA-

Betroffene und junge Wissenschaftler, um sich gegenseitig kennenzulernen. Auch die Abende waren abwechslungsreich: Es gab eine Poolparty, einen Spieleabend sowie Basteln von Marshmallow-Katapulten... Höhepunkt war das jährliche Bankett, an dem alle Teilnehmer des FA-Adult Meetings und des internationalen Wissenschaftlichen Symposiums teilnahmen.

Dieses Treffen ist für mich wie das Eintauchen in eine andere Welt. Hier muss niemand eine Maske tragen, wir wurden verstanden, konnten uns austauschen, neue Freundschaften schließen und fühlten uns aufgehoben. Es war eine unvergessliche Erfahrung.



LEBENS MUT

UNTERSTÜTZEN. HELFEN. BEGLEITEN. STÄRKEN.

Psycho-mentale Studie an der Universität Würzburg läuft an

Die psychologische Forschungsgruppe der Universität Würzburg, geleitet von Prof. Dr. Maatouk, startet unter Einbindung von Leonie Winkler mit einer 3-jährigen Studie zur Entwicklung eines psycho-sozialen Angebotes für FA-Familien und Betroffene. Die Studie läuft im Rahmen des ADDRESS-Konsortiums, welches durch Prof. Dr. Kratz (Deutsches FA-Register, MHH) geleitet und vom Bundesministerium für Bildung und Forschung gefördert wird. Infos: <http://www.krebspraedisposition.de/register/address/>

ICH SUCHE

Wo sind FA-Betroffene ab 8 Jahren und Familienmitglieder (Eltern, Geschwister, Großeltern...), die ich interviewen darf? 😊
Mich interessieren alle Erfahrungen und Perspektiven zum Leben mit FA. Außerdem würde ich in einem Workshop gerne viele Ideen und Wünsche für psychosoziale Unterstützungsangebote sammeln.

ICH BIN LEONI

Ich bin M.Sc. Psychologin in der Weiterbildung zur Psychologischen Psychotherapeutin mit dem Schwerpunkt systemische Familientherapie. Im Rahmen meiner wissenschaftlichen Tätigkeit in der Forschungsgruppe von Prof. Dr. Maatouk am Universitätsklinikum Würzburg möchten wir ein psychosoziales Unterstützungsangebot für dich und deine Familie aufbauen.

UM WAS GEHT ES?

Wir glauben, dass psychosoziale Angebote für alle FA-Familienmitglieder dringend benötigt werden. Wir möchten helfen, ein Angebot zu entwickeln, das speziell auf diese Anforderungen zugeschnitten ist. Welche komplexen Herausforderungen und besonderen Bedürfnisse haben FA-Betroffene und ihre Familien? Welche Angebote würden das psychische und soziale Wohlbefinden verbessern?



Leonie Winkler



Prof. Dr. Maatouk

GEMEINSAM!

Die Erfahrungen aller Familienmitglieder sind für uns ungemein wertvoll! Vielfältiger Input hilft die beste Ausrichtung zu finden für die Gestaltung dieses Projekts. Wir möchten von allen lernen und passende psycho-soziale Angebote entwickeln - gemeinsam mit allen Mitgliedern einer FA-Familie!

Bei Fragen einfach melden!
Meine E-Mail lautet:
winkler_l@ukw.de

**NÄHERE INFORMATIONEN
FOLGEN BALD!**



Eunike hat geheiratet!

Unsere eng vertraute und weltweit bekannte FA-Expertin Dr. Eunike Velleuer-Carlberg heiratete im Juli dieses Jahres Prof. Dr. Carsten Carlberg, ebenfalls ein international renommierter Wissenschaftler mit dem Schwerpunkt Immunologie und Vitamin D. Wir freuen uns aufrichtig über diese Verbindung zweier äußerst glücklicher Menschen und wünschen dem Paar ein erfülltes und glückliches Leben!



In den letzten Jahren haben die beiden ihre Expertise gebündelt und eine Buchreihe zum Thema Krebs und Immunologie veröffentlicht. Bislang erschienen sind: "Cancer Biology: How Science Works," "Molecular Medicine," und "Molecular Immunology."

Aufruf des FA-Erwachsenenbeirats

Der FA-Erwachsenenbeirat benötigt dringend Unterstützung! Gesucht werden aktive Mitmacher, Ideen und Input. Wir freuen uns über alle, die selbst von FA betroffen und 18+ Jahre sind. Meldet euch doch einfach mal unverbindlich bei Marleen (+49 151 / 15 75 43 19) oder Sobia (+49 176 / 20 80 38 26)!



Marleen Schmitt (32)



Sobia Cheema (34)

Wir danken allen Mutmachern, allen Personen, Familien und Vereinen, die uns mit kleinen und ganz großen Spenden in 2023 unterstützt haben. Dieser Dank ist keine höfliche Floskel, sondern kommt aus tiefstem Herzen. Durch unsere Spender, unsere "MutMacher", können wir in der FA-Community wirklich etwas bewegen!



*„Wege entstehen dadurch,
dass man sie geht.“*
(Franz Kafka)

Spenden per Überweisung

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



PayPal Direkt-Spende



Einkufen & Spenden

[www.wecanhelp.de/
fanconi-anaemie](http://www.wecanhelp.de/fanconi-anaemie)



christine.krieg@fanconi.de
Tel: 0160/97714400



[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)



Deutsche
Fanconi-Anämie-
Hilfe e.V.

IMPRESSUM

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

Eingetragen unter
Amtsgericht Aschaffenburg
Aktenzeichen: VR 200022