

Informationsbroschüre

# Add-on Screening



Mundkrebsvorsorge  
bei Patient\*innen  
mit Fanconi-Anämie

[www.fanconi.de/scc](http://www.fanconi.de/scc)

## Impressum

Verantwortlicher Herausgeber:  
Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e. V.  
[www.fanconi.de](http://www.fanconi.de)



Deutsche  
Fanconi-Anämie-  
Hilfe e.V.

---

# Inhaltsverzeichnis

- Was ist Fanconi-Anämie
- Erhöhtes Risiko für orale Tumoren
- Ablaufdiagramm Vorläuferläsionen
- Studienlage Bürstenbiopsie in FA
- Klinisches Management von Vorläuferläsionen in FA
- Stufendiagnostik des Add-on Screenings
- Schritte des Add-on Screenings
- Inspektion & Dokumentation
- Bürstenbiopsie & Laboreinsendung
- Beispiel-Läsionen von FA-Patient\*innen (unter 25 Jahren)
- Auf einen Blick
- Dank

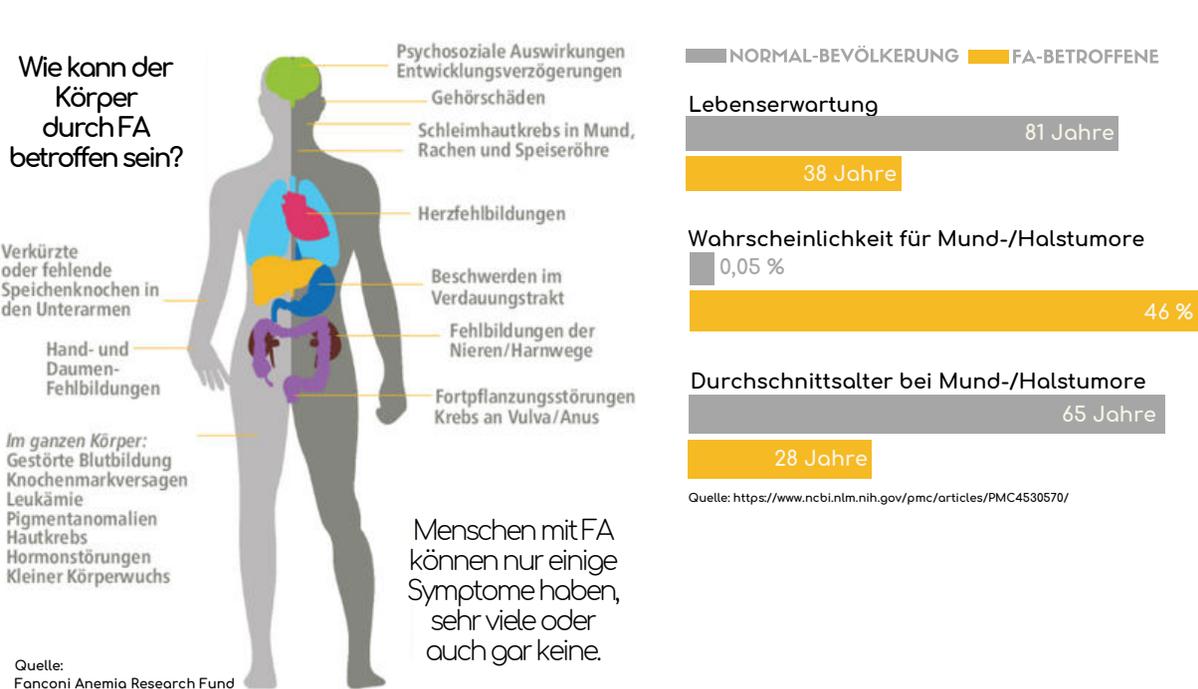


# Was ist Fanconi-Anämie

Die Fanconi-Anämie (FA) ist eine sehr seltene genetische Erkrankung mit einer Störung der DNA-Reparatur und mit hoher Prädisposition für Schleimhautkrebs.

Die FA ist durch ein komplexes und häufig sehr heterogenes Erscheinungsbild gekennzeichnet. Hierzu gehören eine häufig progressive Insuffizienz des Knochenmarks, mitunter Fehlbildungen der Hände, Unterarme aber auch der Organe wie Niere und Herz sowie endokrinologische Störungen und eine Prädisposition zum Auftreten hämatologischer oder solider Tumoren.

**FA-Patienten haben ein ca. 700-fach erhöhtes Risiko, an oralen Plattenepithelkarzinomen zu erkranken.**

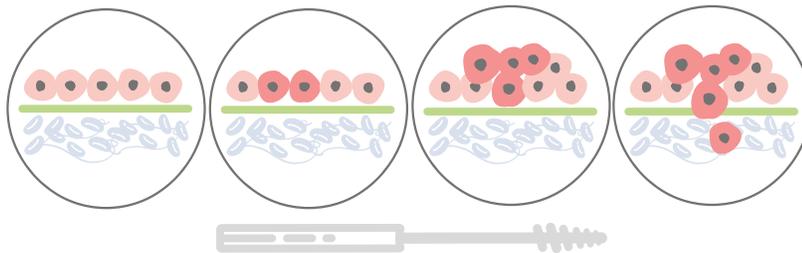


# Erhöhtes Risiko für orale Tumoren

Dem Screening zur Früherkennung von oralen Tumoren und ihren Vorläuferläsionen kommt in dieser Patientengruppe eine besondere Bedeutung zu:



Sichtbare Läsionen sind bei FA-Patient\*innen sehr häufig, nicht jede muss mittels chirurgischer Biopsie abgeklärt werden. Eine nicht-invasive Bürstenbiopsie jeder sichtbaren Läsion hingegen ist problemlos möglich und dringend erforderlich. Gerade auch für die Abklärung großflächiger Mundschleimhautveränderungen die bei FA häufig sind, ist der Einsatz von Bürstenbiopsien sehr gut geeignet, wo der vordringlichste Ort für eine Skalpell-Biopsie schwer zu beurteilen sein kann.



Eine Bürstenbiopsie als First-Level-Diagnostik bereits minimal auffälliger Läsionen führt zu:

- Sicherheit in der diagnostischen Erfassung
- geringeren Belastungen für Patient\*innen
- höherer Compliance
- Erhöhung der Überlebensquote durch frühzeitige Diagnosen
- Erhöhung der Lebensqualität

# Studienlage Bürstenbiopsie in FA

Eine große prospektive Studie konnte die diagnostische Sicherheit von nicht-invasiven Bürstenbiopsien zur Malignitätsabklärung der sichtbaren oralen Läsionen mittels zytologischer Analysen in einer internationalen FA-Population zeigen.

Ergebnisse der Publikation "Diagnostic Accuracy of Brush Biopsy-Based Cytology for the Early Detection of Oral Cancer and Precursors in Fanconi Anemia"



12

Jahre Studiendauer (2006-2018)



713

FA-Betroffene aus aller Welt



1233

Bürstenbiopsien von FA-Betroffenen



100%

Sensitivität durch Bürstenbiopsie (Cytologie & DNA Ploidie)



92,2 %

Spezifität durch Bürstenbiopsie (Cytologie & DNA Ploidie)



100%

Negativer prädiktiver Wert

Publikation zur Studie:

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

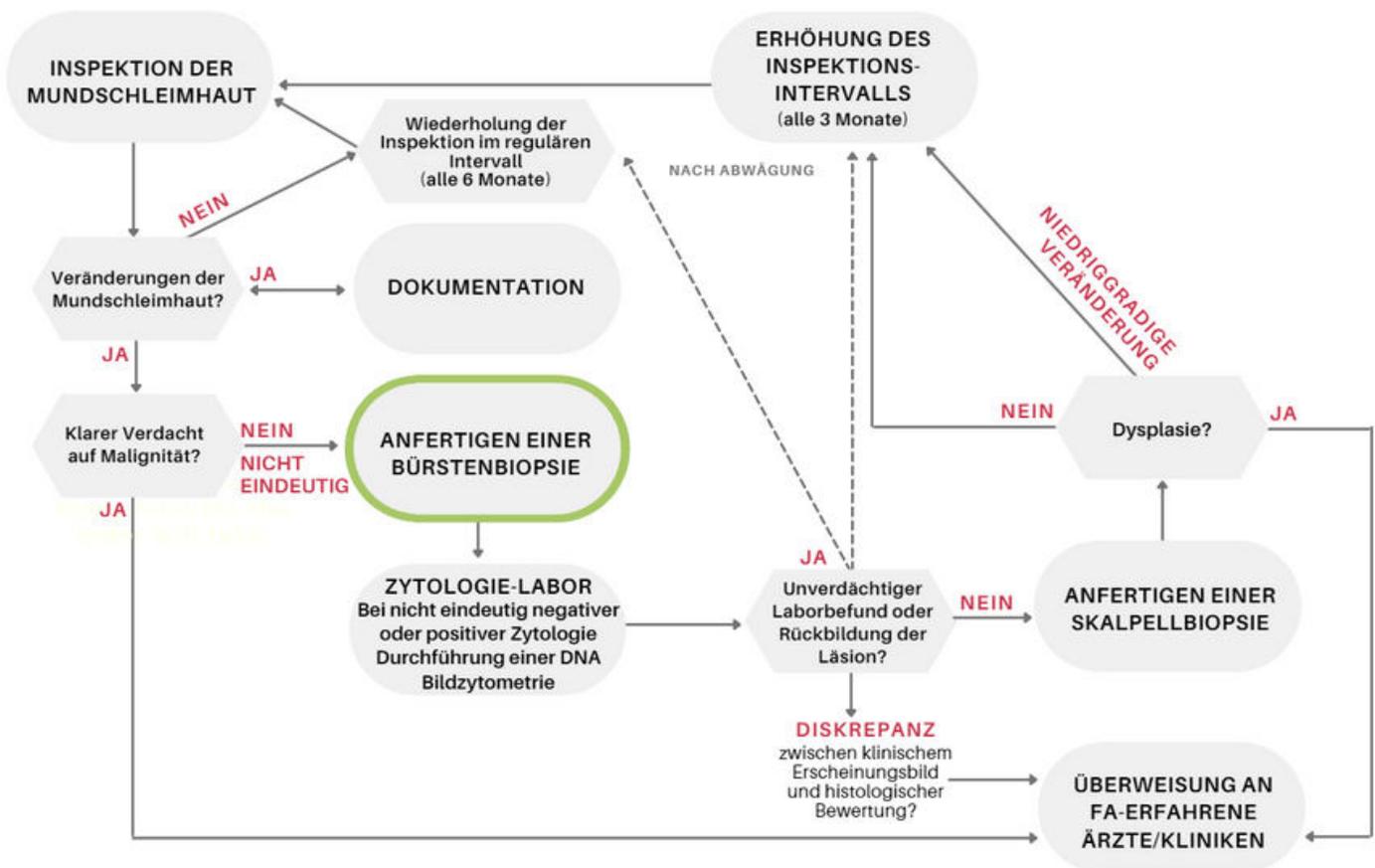
Video über die Publikation:

<https://www.youtube.com/watch?v=GT12JRQHfjc>



# Klinisches Management von Vorläuferläsionen in FA

Ablaufdiagramm "Add-on Screening bei FA-Patient\*innen" und Management von Vorläuferläsionen des oralen Plattenepithelkarzinoms



Interview mit einem amerikanischen FA-Betroffenen über seine Erfahrungen zur Bürstenbiopsie bei Mundschleimhautkrebs:

<https://www.youtube.com/watch?v=tv5nbC26Z5U&t=247s>

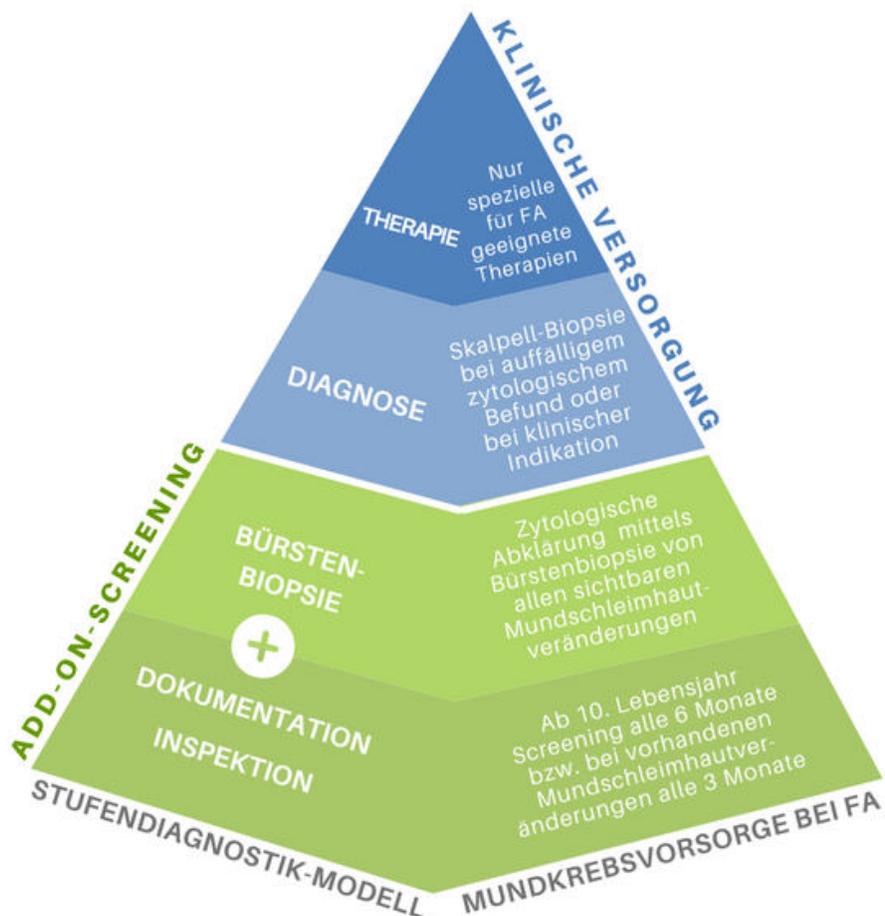


Brian Kuehl and Jennifer Grandis - Cancer in FA (Full version)

# Stufendiagnostik des Add-on Screenings

Das bei FA extrem hohe Risiko für orale Plattenepithelkarzinome erfordert eine besonders verantwortliche Vorgehensweise. Zu den regelmäßigen und sehr gründlichen Mundinspektionen gehören eine Dokumentation und die Durchführung einer Bürstenbiopsie von allen auffälligen Läsionen. Diese drei Komponenten des Add-on Screenings helfen dabei, frühzeitige Veränderungen der Mundschleimhaut besser nachverfolgen und rechtzeitig diagnostizieren zu können.

Die Bürstenbiopsien sollen keine diagnostisch notwendigen Skalpell-Biopsien ersetzen, sondern vielmehr als zusätzliches Screeningtool zur Abklärung bereits kleinster Veränderungen der Mundschleimhaut dienen.



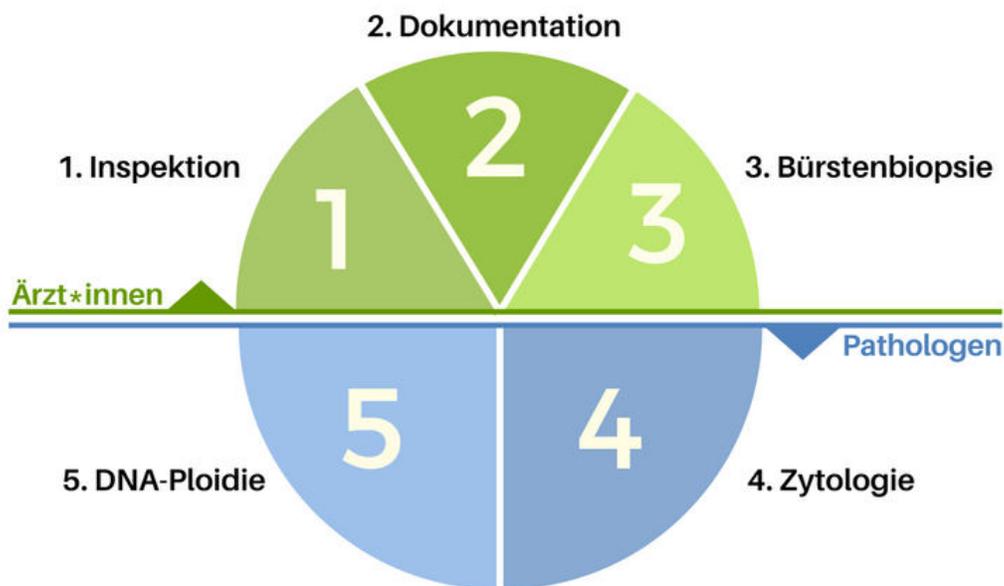
# Schritte des Add-on Screenings

Das ärztliche Add-on Screening besteht aus drei Schritten:

1. Gründliche Inspektion der Mundschleimhaut
2. Fotografische und anatomische Dokumentation
3. Nicht-invasive Bürstenbiopsie aller Auffälligkeiten

Laborseitig erfolgt anschließend

4. die zytopathologische Einordnung und bei Bedarf
5. eine zytometrische Analyse (DNA-Ploidie)



Die Erläuterung der einzelnen Schritte/SOP (Standard Operation Procedures) finden Sie unter [www.fanconi.de/scc-sop](http://www.fanconi.de/scc-sop).

Zum Download stehen bereit:

- SOP "Material"
- SOP "Inspektion & Dokumentation"
- SOP "Bürstenbiopsie"

Diese SOPs enthalten auch Informationen zur Abrechnung mit den Krankenkassen, zur Einsendung von Proben in ein zytopathologisches Labor sowie zur Bestellmöglichkeit von Entnahmematerial.

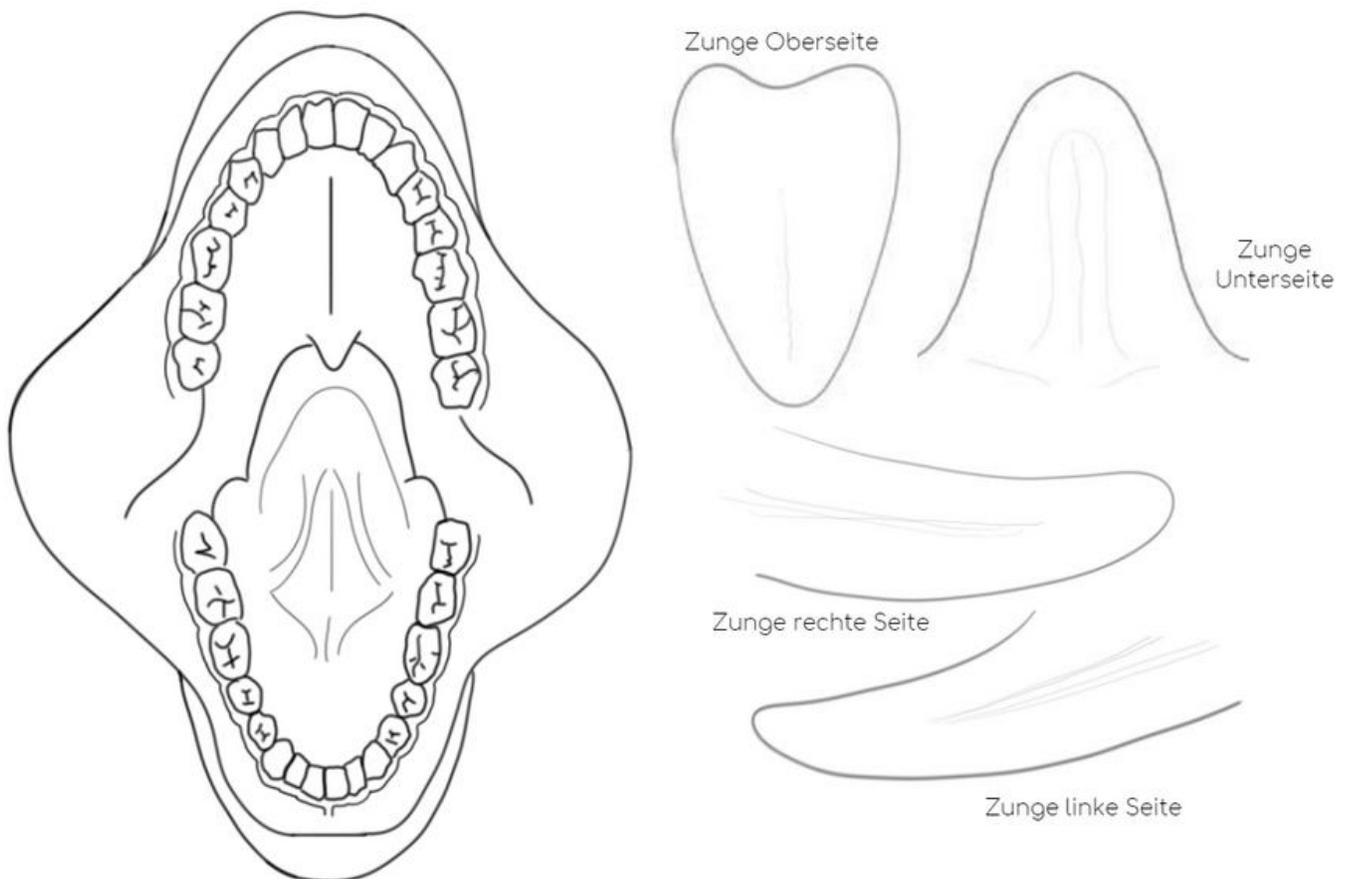
# Inspektion & Dokumentation

Die Mundinspektion der FA-Patient\*innen sollten den Richtlinien der WHO folgen.

Neben der fotografischen Dokumentation ist die anatomische Dokumentation auf einer Mundlandkarte von hoher Wichtigkeit. Sie hilft bei der Nachverfolgung der Veränderungen von Läsionen. Deshalb empfiehlt es sich, die Mundlandkarte bei den Unterlagen des Patienten aufzubewahren.

- Lokalisation jeder auffälligen Läsion einzeichnen
- Entnommene Abstriche markieren
- Anatomisch bezeichnen (z.B. Gingiva buccal regio 34)
- Foto-Dokumentation anfertigen

Datum  
Name



Download der Mundlandkarte zur anatomischen Dokumentation:  
<https://fanconi.de/wp-content/uploads/2021/05/Ae-Mundlandkarte-D.pdf>

# Bürstenbiopsie & Laboreinsendung



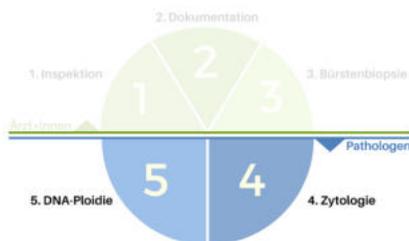
Hands-on Video "Durchführung einer Bürstenbiopsie im Rahmen des Add-on Screenings für FA-Patient\*innen", zu finden auf dem Youtube-Kanal der Deutschen FA-Hilfe.

<https://www.youtube.com/watch?v=OA6AMB5PCTU>

Entnahme-Kit mit je 15 Bürsten & 10 Behältern können bei der Deutschen Gesellschaft für orale Diagnostik bestellt werden.



[www.dgod.de](http://www.dgod.de) oder Bestellfax 0800 - 333 666 5



Der Funktionsbereich Cytopathologie des Universitätsklinikums Düsseldorf berät Sie gerne und hält Probenbegleitscheine und Versandmaterial ins Labor bereit.

[Martin.Schramm@med.uni-duesseldorf.de](mailto:Martin.Schramm@med.uni-duesseldorf.de) / Telefon: +49-211-8119346

# Beispiel-Läsionen von FA-Patient\*innen

Wichtiger Hinweis: Alle Bilder stammen von FA-Patient\*innen unter 25 Jahren



Bei den häufig auftretenden eher kleineren und zunächst unscheinbar anmutenden Läsionen klären die Befunde der Bürstenbiopsien als First-Level-Diagnostik, ob eine Skalpell-Biopsie durchgeführt werden muss.



Flächige Veränderungen der Mundschleimhaut sind typisch vor allem bei knochenmarktransplantierten FA-Patient\*innen, aber auch bei nicht Transplantierten. Gerade für die Abklärung großflächiger Mundschleimhautveränderungen ist der Einsatz von Bürstenbiopsien sehr gut geeignet, da hier der vordringlichste Ort für eine Skalpell-Biopsie mitunter schwerer zu beurteilen ist.

# Auf einen Blick

Publikation zur Studie:

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

SOPs:

<https://fanconi.de/scc-sop/>

Mundlandkarte:

<https://fanconi.de/wp-content/uploads/2021/05/Ae-Mundlandkarte-D.pdf>

Videos:

<https://www.youtube.com/watch?v=OA6AMB5PCTU>

<https://www.youtube.com/watch?v=GT12JRQHfjc&t>

Bürsten-Entnahme-Kit:

[https://www.dgod.de/mediapool/89/890449/data/DGOD\\_mbH\\_Bestellfax\\_1\\_.pdf](https://www.dgod.de/mediapool/89/890449/data/DGOD_mbH_Bestellfax_1_.pdf)

Laboreinsendung:

[Martin.Schramm@med.uni-duesseldorf.de](mailto:Martin.Schramm@med.uni-duesseldorf.de)

Telefon: +49-211-8119346

Beispiel Erfahrung eines FA-Betroffenen:

<https://www.youtube.com/watch?v=tv5nbC26Z5U&t=247s>

Kontakte:

[christine.krieg@fanconi.de](mailto:christine.krieg@fanconi.de)

[velleuer@uni-duesseldorf.de](mailto:velleuer@uni-duesseldorf.de)

[Martin.Schramm@med.uni-duesseldorf.de](mailto:Martin.Schramm@med.uni-duesseldorf.de)



Dr. med. Eunike Velleuer

Cytopathologie Uniklinik Düsseldorf



Dr. med. Martin Schramm

Cytopathologie Uniklinik Düsseldorf



Christine Krieg

Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.

Alle Informationen und Materialien siehe  
[www.fanconi.de/scc](http://www.fanconi.de/scc)

Wir bedanken uns bei den Patient\*innen weltweit und allen wissenschaftlichen Partnern, die die Studie und deren Ergebnisse ermöglicht haben.  
Sehr herzlich danken wir den Spendern und Förderern, ohne deren Unterstützung dieses Projekt nicht durchzuführen gewesen wäre.



Deutsche  
Fanconi-Anämie-  
Hilfe e.V.

**UKD** Universitätsklinikum  
Düsseldorf

**hhu** Heinrich Heine  
Universität  
Düsseldorf



